

TEMEL

GELİŞİMSEL

ÇOCUK

NÖROLOJİSİ

Genişletilmiş Güncellenmiş
3. Baskı

Editör
Dr. Kalbiye Yalaz

Hipokrat
Yayincılık

© 2021 TEMEL GELİŞİMSEL ÇOCUK NÖROLOJİSİ

ISBN: 978-625-7399-13-5

Genişletilmiş Güncellenmiş 3. Baskı

Tüm hakları saklıdır. 5846 ve 2936 sayılı Fikir ve Sanat Eserleri yasası gereği; bu kitabın basım, yayın ve satış hakları Hipokrat Yayınevi'ne aittir. Anılan kuruluşun izni alınmadan kitabın tümü ya da bölümleri mekanik, elektronik, fotokopi, manyetik kağıt ve/veya başka yöntemlerle çoğaltılamaz, basılamaz, dağıtılamaz. Tablo, şekil ve grafikler izin alınmadan, ticari amaçlı kullanılamaz. Bölümler içinde kullanılan resim ve bilgilerin sorumluluğu o bölümün yazar(lar)ına aittir.

Editör

Dr. Kalbiye Yalaz

Yayinci

Hipokrat Kitabevi

Grafik-Tasarım

Hipokrat Grafik Tasarım

Baskı - Cilt

Sözkesen Matbaacılık

İvedik Organize 1518. Sokak Matsit İş Merkezi No: 2/40

Tel: (0312) 395 21 10 - Yenimahalle / Ankara

Hipokrat
Yayincılık

Süleyman Sirri Cad. No:16/2 Sıhhiye
Tel: (0312) 433 03 05 - 15 ANKARA
www.hipokratkitabevi.com



Önsöz

Çocuklarda gelişimsel değerlendirme normal olması, ilerde toplumdaki sosyal uyum ve okul başarısının önemli ve geçerli bir kanıtıdır. Genelde gelişimsel sorunların erken yaşta tanımlanamayacağı, eğer varsa çözümlenemeyeceği ön yargısı hakimdir. Varsayımların aksine bu durum anne, aile, aile hekimi ve pediatri uzmanı tarafından bilinçli yaklaşım ile çözümlenebilir bir durumdur. Erken tanı ve tedavi olanaklarına yönlendirilen çocuğun dış uyarularla yetenekleri oranında önemli aşamalar kaydetmesi olasıdır.

Zihinsel yetersizliklerde en önemli konu kesin tanı konması ile olayın tekrarlanmasıının önlenmesidir. Asemptomatik devrede fenilketonüride olduğu gibi erken ve doğru tedavi girişimleri çocuğun normal gelişimini sağlar. Her koşulda çocuğun yetenekleri düzeyinde verilen eğitimle öz bakımını yapabilen, kendine yeten bir kişilik kazandırılabilir.

Genelde anne-babalar çocukların sorunu ilk fark eden kişiler olmalarına karşın genellikle endişeleri nedeniyle “geçştirme” ve “ailenin ve doktorun verdiği güvence” ile önemli bir sorun olmadığına inanır görünürler. Sağlık ve gelişim sorunlarının önemi kavranmış olan ortamlarda yapılacak araştırmalar ile çocuğun normal olduğu saptanırsa ailenin doktora güveni artar. Gelişimsel sorunlar karşısında ailinin direnci düşük olduğundan özellikle ruhsal çöküntüye neden olabilecek yorumlardan kaçınmalıdır. Zihinsel yetersizliğin derecesi, akademik potansiyel, günlük aktivitedeki beceriler, sözel iletişim ve sosyal ortama uyum yeteneğinin düzeyi tartışıldıktan sonra zaman dilimleri için yorum yapılmalı ve belirli zaman aralıklarında tekrar kontrol ve değerlendirmelerin gözden geçirilmesi gereği vurgulanmalıdır.

Çocuklarda gelişimdeki kazanım, yapılan tedavi ve uyarılar yanında ailenin ve çocuğun özgüvenine, motivasyonuna bağlı olmak üzere beklenenin çok üzerinde ilerleme gösteren sürprizlerle doludur. Dikkat edilmesi gereken konu anne-babayı paniğe ve karamsarlığa sürüklemeden kesin tanı ve tedavi olanaklarının gözden geçirilmesidir.

Öykü alırken çocuk doktorunun en önemli katkısı gelişim basamaklarını kontrol etmesidir. İşitme ve görme yetenekleri özel yöntemlerle değerlendirilmelidir. Kesin tanı için başvurulacak merkezlere yönlendirilerek olayı çözümlemeye çalışmak önemlidir.

Gelişimsel gerilik riski gelişim basamakları verilen sınırlar içinde olmadığı zaman artar. En basit kriterler infant döneminde kaba motor gelişim basamaklarıdır. İki- üç yaşlarında normal gelişimin göstergesine konuşma yeteneği de eklenir. Daha ileri yaşlarda ise günlük yaşantındaki oyun, öğrenme, bağımsız yaşam için gerekli aktivitelerdeki beceriyi göstermesi önemlidir. Kreşte arkadaşlarına uyum sağlayamaması, tuvalet kontrolünü kazanamaması, oyuncularla oynanamaması, uykuya ve beslenmede düzensizlik, dilde beklenen düzeyin altında olması zihinsel gelişmede yetersizliğin belirtileri olabilir.

Özellikle ileri yaşlarda sosyal adaptasyon kriterleri göz önüne alınırsa Zeka Bölümü (IQ) değerlendirilmesi önemini kaybeder. Yeteneklerin eğitimle kazandırılması Zeka Bölümü derecesine ek olarak başka engellerinin bulunmamasına, eğitimin yeterliliğine ve verilen moral destegine bağlıdır.

Gelişimsel yetersizlik kalp ve böbrek yetersizliği gibi fonksiyonel bir tanımdır. Doktorun kesin tanı yöntemleri ile etyolojiyi ve patogenezi ortaya çıkarması gereklidir. Kesin tanı için yeterli bir öykü ile beraber fizik ve nörolojik muayene zorunludur.

Hafif zihinsel yetersizliği olanların, kişisel yeteneklerine uygun eğitim, öz güven ve sorumluluk aşırılayan ortamlarda yetişmeleri durumunda %60'ının ileri yaşıta topluma uyum sağlayan normal bir kişilik kazandıkları görülmüştür.

Bu kitabın hazırlanışında konularında eğitim deneyimi olan arkadaşlardan destek aldık. Her konu kendi içinde bazı öncelikleri içerdiginden tekrarları bilinçli olarak engellemedik.

Gelişim konusunda mezuniyet öncesi ve sonrası sağlık eğitimine devam edenlere ulaşmaya çalışacağız.

Konuların tümünün “bu gün için doğru” kuralına uygun olduğunu hatırlayarak okunması ve çocuklara yararlı olunabilmesi en içten dileğimizdir.

Prof. Dr. Kalbiye YALAZ

Teşekkür

*Temel Gelişimsel Çocuk Nörolojisi kitabı*nın gerçekleşmesinde eleştiri ve yardımları için Prof. Dr. Banu ANLAR başta olmak üzere, yazıları ile katkıda bulunan bütün arkadaşlara içtenlikle teşekkür ederim. Ayrıca tasarımda görüşlerini esirgemeyen Prof. Dr. Haluk TOPALOĞLU'na, kitabın kurallara uygun ve kolay okunur düzene gelmesini sağlayan Hipokrat Kitabevi sorumlularından Ali ÇELİK, Hüseyin ÇAĞLIKASAP ve ekibine şükran borçluyum.

Prof. Dr. Kalbiye YALAZ

Sonsöz

Temel Çocuk Nörolojisi kitabının genişletilmiş üçüncü baskısında konuların seçimi, aile ve çocuk hekimleri başta olmak üzere aile hekimi, psikiyatri uzmanı, fizik tedavi uzmanı, fizyoterapist, odyolog, çocuk gelişimi uzmanları ve ÖĞRENCİLERİNÉ, çocuğun normal gelişimini sağlamak ve koruyucu sağlık bilgileri yanında erken tanı yöntemlerinin eğitiminin verilebilmesi amacı ile hazırlanmıştır.

Hamilelikten önce başlaması gereken bilgilendirilme, hamilelikteki yakın ve bilinçli izlem, risk faktörler, korunma ve tedavi yöntemleri ayrıntılı olarak açıklanmıştır.

Üçüncü baskıda çocukların normal gelişiminin en önemli göstergesi olan Dil ve Konuşma konusunda Odyoloji bölümü öğretim üyeleri Dr. Esra Özcebe, Dr. Ayşe Noyan Erbaş, Dr Ahmet Ateş, Dr. Halide Ç. Kara'nın bilgilerine geniş yer verilmiştir.

Çocuk Gelişimsel Pediatri'nin öğretim üyelerinden Dr. Elif N. Özmert, Dr. Ayşe Mete Yeşil, Uzman Klinik Psikolog Buse Şencan güncel konularda katkıda bulunmuştur.

Sağlıklı çocuk yetiştirmenin en önemli kurallarından biri olan BESLENME konusunu da güncelledik.

Bu gün için sağlığa genetik yaklaşım tıp eğitiminin olmazsa olmaz koşuludur.

Konuların bilimsel incelenmesi İSTATİSTİK ve DOKÜMANTASYON'la sağlanabilir. Bu amaçla ANNE-ÇOCUK KARNESİ'nin kullanılmasını öneriyoruz.

Bazı konuların, resimlerin, şemaların tekrarları içermesi önemi açısından sakıncalı bulunmamıştır.

Temel Gelişimsel Çocuk Nörolojisi Üçüncü Baskısı'nın her zaman bir BAŞVURU KİTABI olması dileği ile.

Prof. Dr. Kalbiye YALAZ

İçindekiler

Bölüm 1

Santral Sinir Sisteminin Gelişimi ve Yapısı

Dr. Banu Anlar

SSS Gelişim Bozuklukları.....	5
-------------------------------	---

Bölüm 2

Beyin Gelişimi ve Metabolizması

Dr. Gülsen Köse

Beyin Gelişimi ve Metabolizması	7
İntrauterin Yaşamda Beyin Gelişimi ve Metabolizması	7
Plasental Fonksiyon ve Metabolizma	8
Bebeklik ve Beyin Metabolizması.....	10
Beyin Metabolizmasındaki Diğer Substratlar.....	10

Bölüm 3

Beyin Plastisitesi

Dr. Banu Anlar

Beyinde Plastisitenin Elemanları	15
Plastisitenin Mekanizmaları	16
Yapısal Düzeydeki Değişiklikler	16
Doku-Hücre Düzeyinde	16
Kimyasal Maddeler ve Moleküller Düzeyinde	17
Beceriler Arası Transfer	17
İnsanlarda Beyin Plastisitesinin İncelenmesi	18
Öğrenme	20
Aşırı ya da Anormal Plastisite	20

Bölüm 4

Beynin Yapısal ve Fonksiyonel Gelişimi İle Bilişsel ve Motor Gelişim İlişkisi

Dr. Nesrin Şenbil

Hacim Olarak Gelişim.....	23
Yapısal ve Fonksiyonel Gelişim	23
Gri Cevher ve Bilişsel Gelişim	23

Gri Cevher ve Motor Gelişim	25
Beyaz Cevher Gelişimi.....	28
Beyaz Cevher ve Bilişsel Gelişim	28
Yapısal ve Fonksiyonel Beyin Ağları Gelişimi	29
Nörotransmitter Gelişimi	30
Ayna Nöron Gelişimi.....	30

Bölüm 5 Normal Motor - Mental Gelişim

Dr. Kalbiye Yalaz

Normal Motor - Mental Gelişim	35
Gelişimin İzlenmesinde Önemli Nörolojik Muayene Bulguları	35
İlkel Refleksler ve Postür	36
İlkel Refleksler I	36
İlkel Refleksler II	37
İlkel Refleksler III.....	39
Gelişimin Değerlendirilmesi.....	40
Büyüme ve Gelişme	40
A. Doğum Öncesi Dönem:	40
B. Doğum Sonrası Dönem:	40
Doğum Sonrası Gelişim Basamakları	40
1. Okul öncesi dönem:	41

Bölüm 6 Normal Konuşma ve Dil Gelişimi

Dr. Kalbiye Yalaz

Beyinde Dille İlgili Alanlar:.....	45
Kelimeyi Görme Kelimeyi İşitme	45
Normal Dil Basamakları	46
Alicı Dil (Reseptif):.....	46
Sözel Dil (Ekspresif):	46
Dil Yeteneğinin Değerlendirilmesi	46
Dil Yeteneğinin Değerlendirilmesi	46
Kelime üretme	46
Edimbilgisi Gelişimi (pragmatik yeterlilik)	47
Anlamak	47
Normal Dışı Özellikler	47
Dilde Gelişimsel Bozukluklar	47
Okul Öncesi	47
Okul Dönemi.....	47
Dil Gelişiminin Kültürel Özellikleri.....	48
Dil Fonksiyon Bozuklukları	48
Dil Gelişimini Engelleyen Nörolojik Nedenler	48
Dil Gelişimini Engelleyen Nörolojik Olmayan Nedenler	48
İşitme Kaybında Risk Faktörleri	48

Konuşma Gecikmesinde Sık Karşılaşılan Hatalar	48
Konuşmayı Engelleyen Nedenler	48
Dil Gelişimini Engelleyen Genetik Sendrom ve Patolojiler	49

Bölüm 7

Odyoloji

Dr. Ody. Halide Ç. Kara • Dr. Ahmet Ataş

İşitme	51
İşitme Kaybı	51
Dış Kulak	51
Orta Kulak	51
İç Kulak	51
Santral İşitme Sistemi	52
Santral İşitsel Yollar	52
İşitme Kayıpları	52
İşitme Kaybı Tipleri	53
İşitme Kaybı Dereceleri	54
İşitme Kaybının Konuşmaya ve İletişime Etkisi	54
İşitme Cihazları	54
Koklear İmplant	55
İşitme Kaybının Gelişime Etkisi	55
FM Sistemleri ve Yardımcı Dinleme Cihazları	55
İşitsel Gelişim	55
İşitsel Eğitim	58

Bölüm 8

Çocuklarda Dil ve Konuşma Bozuklukları

Dr. Esra Özcebe • Dr. Ayşin Noyan Erbaş

Giriş	59
İletişim, Dil ve Konuşma Gelişimi	59
Çocuklarda Dil ve Konuşma Bozuklukları	62
Gelişimsel Dil bozukluklarında Değerlendirme	64
Gelişimsel Dil Bozukluklarında Erken Müdahale	65

Bölüm 9

Çocuklarda Dil ve Konuşma Gecikmesine Pediatrik Nöroloji Açıından Yaklaşım

Dr. Didem Ardiçlı • Dr. Meral Topçu

Normal Dil ve Konuşma Gelişimi	67
Dil ve Konuşma Gecikmesi	68
Dil ve Konuşma Gecikmesine Yol Açıyan Durumlar ve Ayırıcı Tanı	70
İşitme Kayıpları	71
Zihinsel Yetersizlik	71
Kromozom Bozuklukları ve Genetik Sendromlar	71
Nörolojik Bozukluklar	74

Kalıtsal Metabolik Hastalıklar	75
Otizm Spektrum Bozukluğu.....	76
Sosyal Yoksunluk/Uyarı Eksikliği	77
Sözel Anlatım Bozukluğu	77
Değerlendirme	77

Bölüm 10 Normal Gelişimin İzleminde Öykü ve Fizik Muayene

Dr. Deniz Yılmaz

Öykü.....	81
Dış Etkenler	81
Genetik Yapı.....	82
Risk Faktörleri.....	82
Gelişim Basamakları.....	83
Gelişimin Göstergesi Olarak Fizik Muayenenin Değerlendirilmesi	84
Vücut Ölçüleri ve Büyüme Hızı.....	85
Dismorfik Görünüm.....	85
Deri Muayenesi.....	86
İşitme Muayenesi.....	86
Göz ve Görme Keskinliği Muayenesi.....	86
Diğer Organ Muayeneleri	86

Bölüm 11 Çocuklarda Baş Çevresi-Mikrosefali/Makrosefali

Dr. Habibe Koç Uçar • Dr. Şakir Altunbaşak

Mikrosefali (MS)	88
Mikrosefali Sınıflaması.....	88
Primer Kraniosinotosizis.....	90
Sendromik Olmayan Kraniosinotosizisde Nörobilişsel Gelişim.....	91
Makrosefali.....	91
Megalensefali	92

Bölüm 12 Nörolojik Muayene

Dr. Y.K.Yavuz Gürer

İnspeksiyon.....	95
Bilinç ve Mental Durum	96
Çocuklar Hastalar İçin GKS	97
Kafa Çiftlerinin Muayenesi.....	97
Motor Sistem Muayenesi.....	101
Refleksler	103
Yenidoğanın İlkel Refleksleri	103
Postüral Refleksler	105

Derin Tendon Refleksleri.....	105
Patella Refleksi	105
Biseps Refleksi	105
Brakioradial Refleks	105
Triseps Refleksi.....	106
Aşıl Refleksi	106
Yüzeyel Refleksler	106
Taban Cilt Refleksi	106
Klonus	106
Hoffman Belirtisi	107
Karin Cilt Refleksi.....	107
Kornea Refleksi.....	107
Duyu Muayenesi	107
Yüzeyel Duyu Muayenesi.....	107
Derin Duyu Muayenesi	107
Vibrasyon Duyusu	108
Kortikal Duyu Muayenesi.....	108
Serebellum Muayenesi	108
Parmak Burun Testi.....	109

Bölüm 13

Bebeklerde ve Çocuklarda Fizyoterapi ve (Re)habilitasyon Uygulamaları

Dr. Mintaze Kerem Günel

Tipik Motor Gelişim	111
Motor Kontrol Teorileri.....	112
Fizyoterapi ve (re)habilitasyon Kapsamında Bebek ve Çocukların Değerlendirilmesi	113
Tipik Motor Gelişim Değerlendirilmesi	113
Postüral Kontrolün Değerlendirilmesi.....	114
Postüral Tonusun Değerlendirilmesi.....	115
Fonksiyonel Kapasitenin Değerlendirilmesi.....	115
Fizyoterapi ve (Re)habilitasyon Yaklaşımları.....	116
Aile Eğitimi ve Aile Temelli Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Uygulamaları	120

Bölüm 14

Santral Sinir Sistemi Gelişimsel Malformasyonları

Dr. Serdal Güngör

Nöronal Proliferasyon	123
Nöronal Migrasyon	123
Korteksin Düzenlenmesi	124
Gelişimsel Bozuklukların Nedenleri	124
Genetik Nedenler	124
Teratojenik Nedenler	124
Sınıflandırma	124
Nöronal ve Glial Çoğalma (Proliferasyon) Bozuklukları	124

Mikrosefali (Oligogirik Mikrosefali)	125
Mikrolisensefali.....	125
Fokal Kortikal Displazi	125
Hemimegalensefali	125
Nöronal Göç (Migrasyon) Bozuklukları	126
Klasik (tip I) Lisensefali.....	126
Lisensefali Tip II.....	127
Heterotpiler.....	127
Subkortikal Bant Heterotopi	127
Subependimal (Periventriküler Nodüler) Heterotopi	127
Fokal Subkortikal Heterotopi	127
Anormal Kortikal Organizasyon Sonucu Oluşan Malformasyonlar	127
Polimikrogiri.....	128
Şizensefali	128
Kısa Bilgiler.....	128

Bölüm 15**Gelişimsel Gerilik/Zihinsel Yetersizliğe Genetik Yaklaşım**

Dr. Ceren Yılmaz Uzman • Dr. Murat Derya Erçal

Tanım	129
Nöropatoloji	129
Etyoloji	130
Genetik Nedenler	130
Metabolik Hastalıklar	133
Çevresel Nedenler.....	133
Tanısal Yaklaşım	133
Mikrodizin tarama (Mikroarray)	134
Karyotip ve FISH Analizi.....	135
Moleküler Genetik Testler	136
Sonuç.....	138

Bölüm 16**Nörofibromatozis**

Dr. Sabiha Aysün

Tip 1 Nörofibromatozis	141
Klinik.....	141
Deri Bulguları.....	141
Çillenmeler	141
Deri İçi ve Altı Nodülleri	142
Göz Bulguları	142
Sinir Sistemi Tutulumu	143
İskelet Sistemi Belirtileri.....	143
Damar Değişiklikleri.....	143
Gastrointestinal Bulgular	144

Tanı	144
Radyoloji	144
Genetik	144
Tip 2 Nörofibromatozis	145
Nörofibromatozisin Diğer Formları	146

Bölüm 17

Tuberoz Skleroz Kompleks Hastalığı (Bourneville Hastalığı)

Dr. Habibe Koç Uçar • Dr. Şakir Altunbaşak

Giriş	147
Moleküler Genetik	147
Klinik ve Nöropatolojik Bulgular	149
Nörolojik Tutulum Bulguları	149
Cilt Bulguları	151
Kardiyovasküler Bulgular	152
Oftalmolojik Bulgular	152
Akciğer (AKC) Bulguları	152
Böbrek Bulguları	153
Endokrin Bulgular	153
Gastrointestinal Sistem (GiS) Buguları	154
Diğer Bulgular	154
İnvaziv Malignansi Riski	154
Genotip Fenotip İlişkisi	154
Tanı	154
Klinik Tanı	155
Moleküler Tanı	155
Kesin Tanı	155
Genetik Analiz Endikasyonları	155
TSKH İçin Önerilen Temel İncelemeler	156
Cilt ve Diş Muayenesi	157
Kalp	157
Göz	157
TSKH Takibi ve İlgili Öneriler	157
Genetik Danışma Verilmesi	157
Beyin ile İlgili Sorunların Takibi	157
Epilepsi Takibi	157
Nöropsikiatrik Değerlendirme	157
Böbrek ile İlgili Sorunların Takibi	157
Cilt	158
Akciğerler	158
Dişler	158
Gözler	158
Kalp	158
Diğer Lezyonlar (GiS, Endokrin ve Diğer Hanmartamatöz Lezyonlar)	158

Tedavi	158
Epilepsi	158
Böbrekler	159
Kalp	159
AKC'ler	159
Cilt Tedavisi	159
Kemik ve Dişler	159
Prognoz	159

Bölüm 18 Nöropsikolojik Değerlendirme

Dr. Demet Açıkgöz

Psikolojik Testler ve Tarihçe	161
Nöropsikolojinin Tanımı	163
Çocukluk Çağında Beyin İşlevlerinin Gelişimi ve Evreleri	164
Zeka Testlerinin Tarihçesi	165
Zeka Kavramının Ölçülebilirliği	165
Stanford-Binet Zeka Ölçeği	165
Wechsler Çocuklar İçin Zeka Ölçeği	166
WISC-R'in Sözel Alttestleri	167
Genel Bilgi	167
Benzelilikler	167
Aritmetik	167
Yargılama	167
Sayı Dizisi	167
Sözcük Dağarcığı	167
WISC-R'in Performans Alttestleri	167
Resim Tamamlama	167
Resim Düzenleme	167
Küpelerle Desen	167
Şifre	167
Parça Birleştirme	167
Labirentler	168
Özet	168

Bölüm 19 “Geliştiren Bakım” Gelişimin Beş Temel Taşı

Dr. Ayşe Mete Yeşil • Dr. Elif N.Özmert

.....	169
-------	-----

Bölüm 20 Olumsuz Çocukluk Çağı Deneyimlerinin Nörogelişim Üzerine Etkisi

Psk. Buse Şencan • Dr. Elif N.Özmert

.....	177
-------	-----

Bölüm 21**Gelişimin Değerlendirilmesi ve İzleminde Yol Haritası****Uzm. Birgül U.Bayoğlu**

Gelişimsel Değerlendirme	182
Riskli Bebek/Çocuk.....	186
Gelişim Geriliği ve Erken Müdahale	186

Bölüm 22**Anne-Bebek Bağlanmasına Genel Bakış****Psk. Damla Ateşer Çakcak**

Güvenli Bağlanma.....	189
Güvensiz Bağlanma	190
Güvenli Bağlanmanın İşlevi.....	190
Bağlanmanın Klinik Gözlemi	190
Bağlanma Perspektifinden Covid-19	191

Bölüm 23**Gebelik Öncesi, Gebelik ve Doğumun Nörolojik Gelişim Üzerindeki Etkileri****Dr. Tijen Erçal****Gebelik Öncesi Annenin Sağlık Durumu ve Fetusu Etkileyebilecek Faktörler: Gebelik Öncesi (Prekonsepsiyonel)**

Danışma.....	195
Akraba Evlilikleri	195
Anne Yaşı	195
Gebelik Öncesi Kronik Hastalıklar.....	196
Geçirilmiş Gebeliklerin Öyküsü	197

Gebeliğin İzlenmesi ve Ortaya Çıkan Komplikasyonların Fetal Nörolojik Gelişime Etkileri198

Prekonsepsiyonel Danışma ve/veya İlk Vizit.....	198
Maternal Enfeksiyonlar	200
Birinci ve İkinci Trimester Tarama testleri	201
Gebeliğin 11-14. Haftası	201
İkinci Trimester	202

Gebeliğin Ultrasonografi ile Takibi ve Nörolojik Problemlerin Belirlenmesi204

Nöral Tüp Defektleri (NTD).....	204
Posterior Fossa (PF) Anomalileri	204
Nöronal Proliferasyon Bozuklukları	205

Gebenin İzleminde Görülebilecek ve Nörolojik Gelişimi Etkileyebilecek Maternal Sorunlar205

Maternal Hipertansiyon, Preeklampsi	205
Gestasyonel Diabet	206
Gestasyonel Diyabetin Fetal Etkileri	206

Intrauterin Gelişme Geriliği (IUGR)206**Erken Doğum (ED).....**207

ED ve Nörolojik Gelişime Etkileri.....	208
--	-----

Son Trimesterde Fetusun İyilik Halinin Belirlenmesi.....208

Ultrason ile Plasentanın Değerlendirilmesi ve Fetus	208
---	-----

Ultrason ile Umblikal Kordun (UK) Değerlendirilmesi	209
Ultrason ile Amnion Sıvısının Değerlendirilmesi	209
Gebelik Süresince Fetal Hareketler.....	210
Non Stres Test (NST)	210
Biyofizik Profil	210
Doğum Distosisi ve Fetal Nörolojik Gelişimi Etkileyebilecek Durumlar	211
Distosiler ve Fetal Nörolojik Gelişime Etkileri: Fetal Distres	211

Bölüm 24

Risk Faktörlerine Yaklaşım

Dr. Zafer Öztek

Giriş	215
Risk Kavramı	215
Hastalıklardan Korunma	216
Risk Faktörleri ve Kontrol Yöntemleri	217
Risklerin Sınıflandırılması	217
Gebelik Öncesi Riskler	218
Gebelik (doğum öncesi - prenatal) Dönemindeki Riskler	222
Doğum Dönemi (Natal Dönem) Riskleri.....	224
Doğum Sonrası (Postnatal Dönem) Riskler.....	227
Çocukluk ve Ergenlik Dönemindeki Riskler	228
Nörolojik Gelişme Açısından İzlem ve Erken Tanı Hizmetleri	230
Gebelerin İzlenmesi.....	231
Bebek ve Çocukların izlenmesi.....	231
Başlıca Eserler	232

Bölüm 25

Gelişimsel Gerilik: Ne Zaman Doğuştan Kalitsal Metabolik Hastalıklar Düşünülmeli?

Dr. Göknur Haliloğlu

Öğrenim Hedefleri: Ana Noktalar	240
Ayrıntılı Gözden Geçirme İçin Önerilen Kaynaklar.....	241

Bölüm 26

Serebral Palsi

Dr. Ayten Yakut

Tanım	243
Sıklık.....	243
Risk Faktörleri	243
Patogenez ve Patoloji	244
Serebral Palsi'de Sınıflama.....	245
Motor Bozuklukla İlgili Tanımlamalar	245
Serebral Palsi Kliniği.....	245
Spastik Tip Serebral Palsi.....	245

İki Taraflı Bilateral Spastik Tip SP	246
Spastik Dipleji	246
Tek Taraflı Spastik (Hemiparezi)	246
Diskinetik Serebral Palsi.....	247
Koreoatetoik Tip	247
Distonik Tip	247
Ataksik Tip Serebral Palsi.....	247
MİKST Tip SP	247
Serebral Palsi ile Birlikte Bulunan Diğer Bozukluklar	247
Mental Retardasyon	247
Epilepsi	247
Beslenme Bozukluğu ve Oral Motor Yetersizlik	248
Göz Bulguları	248
İşitme Azlığı	248
Konuşma ve Dil Bozuklukları	248
Kronik Akciğer Sorunları	248
Ortopedik Sorunlar	248
Davranış Bozuklukları	248
Uyku Bozuklukları	248
Üriner Sistem Bozuklukları	249
Tanı ve Ayırıcı Tanı	249
Serebral Palsi'de Erken Tanı ve Belirtiler	250
Yenidoğan Dönemindeki Generalize Spontan Motor Aktivite Anormallikleri	250
Anormal Tonüs ve Postür	251
İkkel Refleks Anormallikleri	251
Nöromotor Gelişimde SP İçin İpuçları	251
Davranışsal	252
Erken Tanıdaki Güçlükler	252
Serebral Palsi'de Tedavi	252
Serebral Palsi'de Tedavi Yöntemleri	253
I- Fizyoterapi	253
II- Spastisite Tedavisi	253
III- Ortopedik Yaklaşım	253
IV- Tıbbi Tedavi	253
Serebral Palsi'de Prognoz	254
Önleme	254

Bölüm 27

Serebral Palsi ve Genetik

Dr. Eyyüp Üçtepe

Genetik Faktörlerin ve Hastalıkların SP Etiyolojisinde Yeri	257
SP'de İnceleme Yöntemleri	258
SP ve Manyetik Rezonans Görüntüleme (MRG)	259
SP ve Metabolik Testler	259
SP ve Kromozomal mikroarray (KMA)	260

SP ve Trombofili Paneli.....	260
SP ve Yeni Nesil Dizileme	260
SP ve Serebrospinal Sıvı	260
Yalnızlıkla SP Tanısı Alan Nörogenetik Bozukluklar	260
Serebral Palsi İle Karışan Diskinetik Bozukluklar	262
SP İle Karışan Spastisite Bozuklukları.....	263
SP İle Karışan Ataksik Bozukluklar	264
Sonuç.....	264

Bölüm 28

Yaygın Gelişme Geriliğine Yaklaşım: Tanı ve Tedavi

Dr. Füsun Alehan

Gelişme Geriliğinin Erken Tanınmasının Önemi	267
Yaygın Gelişme Geriliğinin Tanınması	267
Denver II Gelişimsel Tarama Testi	268
Ankara Gelişim Tarama Envanteri-AGTE	268
Erken Gelişim Evreleri Envanteri (Ages and Stages Questionnaire-ASQ).....	269
Gazi Erken Çocukluk Gelişimi Değerlendirme Aracı-GEÇDA	269
Yaygın Gelişme Geriliğine Yol Açıyan Nedenler.....	269
YGG Olan Çocuğun Değerlendirilmesi ve Laboratuvar Testleri.....	270
Öykü.....	270
Fizik Muayene.....	271
Laboratuvar Testleri	272
Nörofizyolojik Testler	273
Yaygın Gelişme Geriliğinde Tedavi	273
Epilepsinin Tedavisi.....	273
Psikiyatrik Sorunların Tedavisi.....	273
Sonuç.....	274

Bölüm 29

Nöromusküler Hastalıklara Yaklaşım

Dr. Akgün Ölmez • Dr. Haluk Topaloğlu

Kronik Güçsüzlüğe Yaklaşım.....	275
Akut Güçsüzlüğe Yaklaşım, Akut Flask Paraliziler	276
Nöromusküler Hastalıklarda Tanı Yöntemleri.....	277
CK (CPK)	277
Elektromiyografi (ENMG)	277
Kas Biyopsisi	278
Kas Görüntüleme Yöntemleri	278
Kardiyak Değerlendirme.....	278
Biyokimyasal Çalışmalar	278
Moleküler Genetik Analiz Yöntemleri.....	278

Bölüm 30**Hipotonik Bebek****Dr. Akgün Ölmez • Dr. Haluk Topaloğlu**

Santral Hipotoni	282
Sendromik Santral Hipotoni	282
Non-Sendromik Santral Hipotoni	283
Periferik Hipotoni	283
Ön Boynuz Motor Hücresi İlişkili Periferik Hipotoni	283
Periferik Sinir İlişkili Periferik Hipotoni	284
Nöromusküler Kavşak Hastalıkları İlişkili Periferik Hipotoni	284
Kas İlişkili Periferik Hipotoni	285
Laboratuvar İncelemeler	288
Serum CK Düzeyi	288
Elektrofizyolojik Çalışmalar	288
Kas Biyopsisi	288
Biyokimyasal Enzim Çalışmaları	288
Görüntüleme Metodları	288
Genetik Çalışmalar	288
Tedavi	288

Bölüm 31**Febril Konvülziyon****Dr. Ayten Yakut**

Tanım	291
Sıklık	291
Febril Konvülziyonda Etioloji	291
Patogenez	292
Genetik Faktörler	292
Klinik Özellikler	293
Basit FK	293
Kompleks FK	293
Febril Status Epileptikus (FSE)	293
Ayarıcı Tanı	293
Akut Semptomatik Konvülziyonlar	294
Konvülziyon Eşlik Etmeyen Nörolojik Nedenler	294
Konvülziyon Eşlik Etmeyen ve Nörolojik Olmayan Nedenler	294
Febril Konvülziyonda Değerlendirme	294
Ateş Nedeni	294
Lumbal Ponksiyon (LP)	294
Elektroensefalografi (EEG)	295
Bilgisayarlı Beyin Tomografisi (BBT)ve Manyetik Rezonans Görüntüleme (MRG)	295
İlk Febril Konvülziyonda Risk Faktörleri Hangi Çocuklar FK Geçiriyor?	295
Febril Konvülziyonda Tekrarlama	296
Febril Konvülzyonda Epilepsi Gelişmesini Etkileyen Risk Faktörleri	296
Febril Konvülziyonda Gelişen Epilepsi Tipleri	296

Febril Konvülziyonda Prognоз	297
Febril Konvülziyonda Yaklaşım ve Tedavi.....	297
Akut Tedavi.....	297
Uzun Süreli Tedavi.....	298
Ateş Sırasında Kısa Süreli Aralıklı Rektal Diazem	298
Uzun Süreli Tedavi Kimlere Önerilmelidir?	298
Epilepsi Gelişmesini Önleme	298
Febril Konvülziyonda Aile Tutumu ve Eğitimi	299

Bölüm 32

Epileptik Olmayan Paroksismal Bozukluklar

Dr. Ülkühan Öztoprak • Dr. Güzide Turanlı

Yenidoğan Döneminde Görülen Paroksismal Olaylar	301
Apne ve Akut Hayatı Tehdit Eden Olaylar	301
Yenidoğanın ve Erken Bebekliğin İyi Huylu Uyku Miyoklonisi	302
Hiperekspresiya-Aşırı İrkilme Reaksiyonu	302
Jitteriness.....	302
Süt Çocukluğu Dönemi	303
Titreme-Ürperme (Shuddering) Atakları	303
Katılma (Breath-holding spells; soluk tutma) Nöbeti	303
Paroksismal Yukarı Bakış Atakları	304
Benign Paroksismal Vertigo.....	304
Paroksismal Tortikolis	305
Sıklık Kusma.....	305
Spasmus Nutans.....	305
Sandifer Sendromu	305
Mastürbasyon	305
Gece Terörü	306
Uyurgezerlik (Somnambulizim).	306
Çocukluk Dönemi.....	306
Senkop	306
Vazovagal Senkop.....	307
Ortostatik Senkop	307
Kardiyak Senkop	307
Narkolepsi/Katapleksi sendromu	308
Hareket Bozuklukları	309
Tik Bozukluğu	309
Paroksismal Hareket Bozuklukları (Paroksismal diskineziler)	309
Hiperventilasyon Sendromu	309
Migren	309
Alternan Hemipleji.....	311
Psikojenik Non-Epileptik Nöbetler	311

Bölüm 33**Çocukluk Çağında Uyku Bozuklukları**

Dr. F. Müjgan Sönmez

Normal Uyku Yapısı.....	313
NREM	313
REM.....	314
Yenidoğan Döneminden Adölesan Dönemine Uyku Organizasyonu ve Normal Uyku Özellikleri.....	314
İnsomni.....	315
Adölesan Dönemi İnsomni.....	317
Parasomniler	318
Uyurgezerlik.....	318
Uyku Terörü	318
Kabus Bozukluğu	318
Uykuda Konuşma	319
Uyku Enürezisi	319
Primer Horlama.....	319
Obstrüktif Uyku Apne Sendromu (OSA).....	319
Uyku İlişkili Hareket Bozuklukları	320
Huzursuz Bacak Sendromu	320
Periodik Bacak Hareketleri	320
Diş Gıçırdatma (Bruksizm).....	320
Hipersomni	321
Narkolepsi.....	321
Etyopatogenez	322
Klinik	322
Klein-Levin Sendromu	322
Tani	322
Uyku Bozukluklarında Tanı.....	323
Uyku Bozukluklarında Tedavi	324

Bölüm 34**Yaş Dönemlerine Göre Temel Beslenme**

Dr. Gonca Kılıç Yıldırım • Dr. Sultan Durmuş Aydoğdu

Beslenmede Temel İlkeler.....	327
Makro Besin Ögeleri	327
Proteinler.....	327
Karbonhidratlar	328
Yağlar	329
Enerji	330
Mikro Besin Ögeleri	330
Vitaminler	330
Yağda Eriyen Vitaminler	330
Suda Eriyen Vitaminler	331
Mineraller	331
Makromineraller	331

Eser Elementler	332
Vitamin ve Mineral Eksikliğinin Genel Nedenleri	333
Bebek Beslenmesi	333
Anne Sütü ile Beslenme.....	333
Anne Sütü ile Beslenmede En Sık Karşılaşılan Soru: Anne Sütü Bebeğe Yetiyor mu?	337
Tamamlayıcı Beslenme.....	338
Tamamlayıcı Beslenme Döneminin Beş Ana Özelliği Vardır	338
Okul Öncesi Dönemde Beslenme.....	339
Sağlıklı Bir Beslenme Alışkanlığının Yerleşmesi İçin;	340
Bu Dönemde Yaşanabilecek Beslenme ile İlgili Sorunlar	340
Okul Çağı Çocuklarında Beslenme.....	340
Çocukların Evde ve Okulda Sağlıklı Beslenmeleri İçin;	341
Bu Dönemde Yaşanabilecek Beslenme ile İlgili Sorunlar	341
Adolesan Dönemde Beslenme.....	341
Çocukların Evde ve Okulda Sağlıklı Beslenmeleri İçin	341
Bu Dönemde Yaşanabilecek Beslenme ile İlgili Sorunlar	342

Bölüm 35

Erken Metabolik Programlama, Fetal Beslenme ve Çocuk Gelişimi

Dr. Yılmaz Yıldız • Dr. Hatice Serap Sivri

Erken Metabolik Programlamanın Biyolojik Mekanizmaları	344
Epigenetik Değişiklikler	344
Endokrin Değişiklikler	345
Yapısal Değişiklikler	346
Çocuk Gelişimini Etkileyen Erken Çevresel Metabolik Risk Faktörleri.....	346
Maternal Nütrisyonel Durum	346
Maternal Ruh Sağlığı	346
Nörotoksinler	347
Fetal Beslenme ve Çocuk Gelişimi.....	348
Fetal Dönemde Maternal Beslenmenin Çocuk Gelişimindeki Rolü	348
Sonuç ve Öneriler	349

Katkıda Bulunanlar

Editör

Kalbiye YALAZ, Prof. Dr. (E)

Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Çocuk Nörolojisi BD, Ankara

Katkıda Bulunan Yazarlar

Ahmet ATAŞ, Prof. Dr.

İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, KBB AD, Odyoloji Bölümü

Akgün ÖLMEZ, Doç. Dr.

Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ve Çocuk Nörolojisi Uzmanı, Serbest Hekim, Denizli

Ayşe METE YESİL, Uzm. Dr.

Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Gelişimsel Pediatri BD, Ankara

Ayşin NOYAN ERBAŞ, Dr.

Hacettepe Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi, Dil ve Konuşma Terapisi BD, Ankara

Ayten YAKUT, Prof. Dr. (E)

Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Çocuk Nörolojisi BD, Eskişehir

Banu ANLAR, Prof. Dr.

Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Çocuk Nörolojisi BD, Ankara

Birgül U.BAYOĞLU, Uzm. Çocuk Gelişimi&Aile Sağlığı

Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi İD.Çocuk Hastanesi, Gelişim Ünitesi (E)

Bayındır Hastanesi (BHS) Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Bölümü Çocuk Gelişimi Ünitesi, Ankara

Buse ŞENCAN, Uzman Klinik Psikolog

Hacettepe Üniversitesi, Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Gelişimsel Pediatri BD, Ankara

Ceren YILMAZ UZMAN, Uzm. Dr.

Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Çocuk Genetik BD, İzmir

Damla ATEŞER ÇAKCAK, Uzm. Klinik Psk.

Ankara Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü, Çocuk Gelişimi AD, Doktora Programı, Ankara

Demet AÇIKGÖZ, Psk. Dr.

Medipol Üniversitesi İnsan ve Toplum Bilimleri ve Mega Hastaneler Kompleksi, İstanbul

Deniz YILMAZ, Doç. Dr.

Ankara Şehir Hastanesi, Çocuk Nöroloji Kliniği

M. Derya ERÇAL, Prof. Dr.

Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Çocuk Genetik BD, İzmir

Didem ARDIÇLI, Uzm. Dr.

Ankara Şehir Hastanesi, Çocuk Nöroloji Kliniği

Elif N. ÖZMERT, Prof. Dr.

Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD,
Gelişimsel Pediatri BD ve Sosyal Pediatri BD, Ankara

Esra ÖZCEBE, Prof. Dr.

Hacettepe Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi, Dil ve Konuşma Terapisi BD, Ankara

Eyyüp ÜÇTEPE, Uzm. Dr.

Tıbbi Genetik Uzmanı
Acıbadem Labmed, Ankara Doku Tipleme Laboratuvarı, Ankara

Füsun ALEHAN, Prof. Dr.

Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ve Çocuk Nörolojisi Uzmanı, Serbest Hekim, Ankara

F. Müjgan SÖNMEZ, Prof. Dr. (E)

Karadeniz Teknik Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Çocuk Nörolojisi BD, Trabzon

Gonca KILIÇ YILDIRIM, Dr. Öğr. Üyesi

Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Çocuk Beslenme ve Metabolizma BD.

Gökner HALİLOĞLU, Prof. Dr.

Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Çocuk Nörolojisi BD, Ankara

Gülşen KÖSE, Prof. Dr.

İstinye Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Çocuk Nörolojisi BD, İstanbul

Güzide TURANLI, Prof. Dr. (E)

Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Çocuk Nöroloji BD, Ankara

Habibe KOÇ UÇAR, Uzm. Dr.

Çocuk Nöroloji Uzmanı, Şehir, Eğitim ve Araştırma Hastanesi
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Adana

Halide Ç. KARA, Dr. Odyolog

İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, KBB AD, Odyoloji Bölümü

Haluk TOPALOĞLU, Prof. Dr.

Yeditepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatri AD, İstanbul

Hatice Serap SIVRİ, Prof. Dr.

Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Çocuk Metabolizma BD, Ankara

Meral TOPÇU, Prof. Dr. (E)

Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Çocuk Nöroloji BD, Ankara

Mintaze KEREM GÜNEL, Prof. Dr.

Hacettepe Üniversitesi, Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Fakültesi,
Serebral Palsi ve Pediatrik Rehabilitasyon Ünitesi, Ankara

Kalbiye YALAZ, Prof. Dr. (E)

Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Çocuk Nörolojisi BD, Ankara

Nesrin ŞENBİL, Prof. Dr.

Kırıkkale Üniversitesi Tıp Fakültesi
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Çocuk Nörolojisi BD.

Sabiha AYSÜN, Prof. Dr. (E)

Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Çocuk Nörolojisi BD, Ankara

Serdal GÜNGÖR, Prof. Dr. (E)

İnönü Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Çocuk Nörolojisi BD, Malatya

Sultan Durmuş AYDOĞDU, Prof. Dr. (Saygıyla∞)

Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Beslenme ve Metabolizma BD.

Şakir ALTUNBAŞAK, Prof. Dr. (E)

Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Çocuk Nörolojisi BD, Adana

Tijen ERÇAL, Dr. Öğr. Üyesi

Kadın Hastalıkları ve Doğum Uzmanı
Dokuz Eylül Üniversitesi Sağlık Hizmetleri Meslek Yüksek Okulu, İzmir

Ülkühan ÖZTOPRAK, Uzm. Dr.

SBÜ, Ankara Dr. Sami Ulus Kadın Doğum,
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji BD.

Y.K.Yavuz GÜRER, Prof. Dr. (E)

Kırıkkale Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Çocuk Nörolojisi BD.

Yılmaz YILDIZ, Dr. Öğr. Üyesi

Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD,
Çocuk Metabolizma BD, Ankara

Zafer Öztek, Prof. Dr.

Maltepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Halk Sağlığı AB, İstanbul