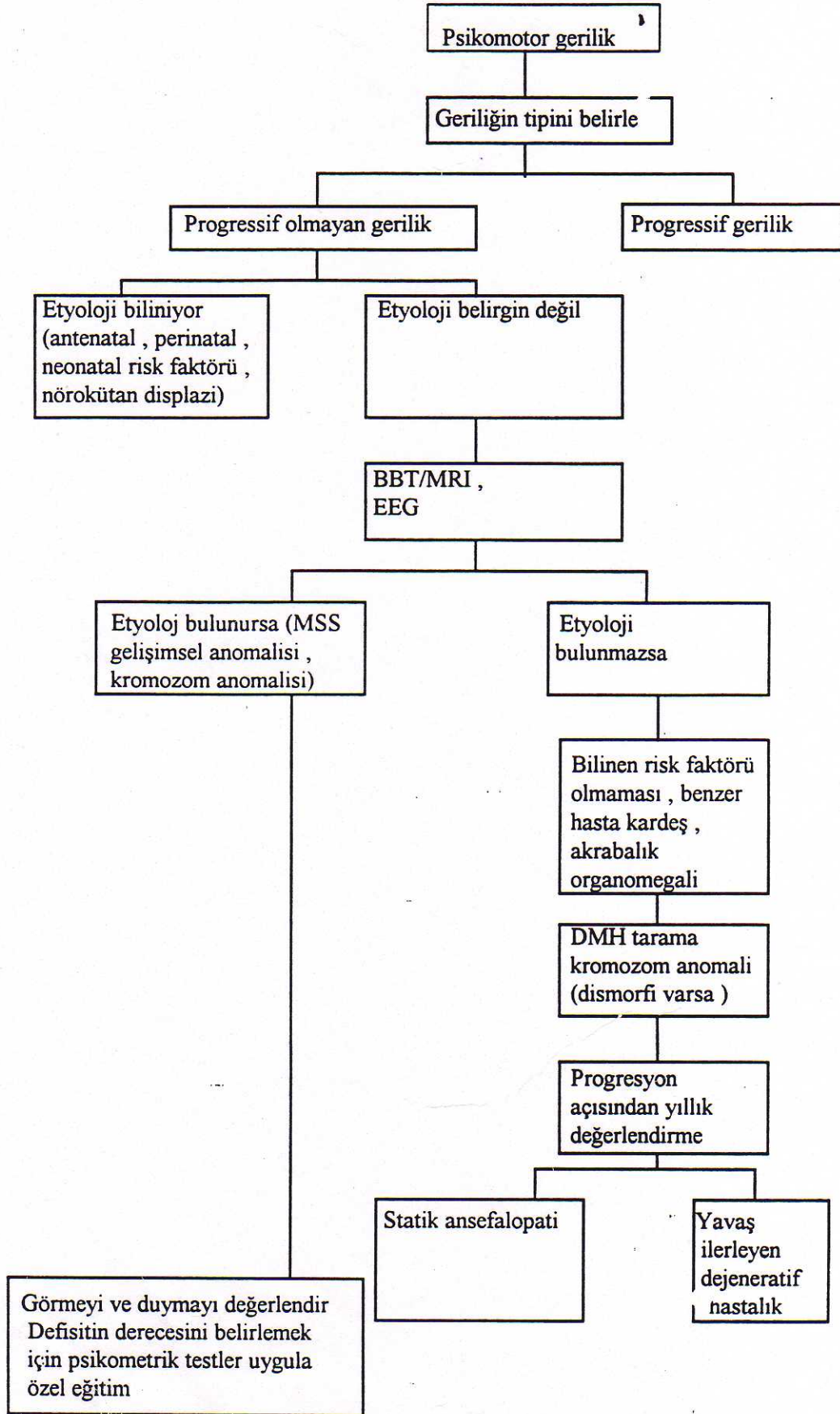


PSİKOMOTOR GERİLİĞİ OLAN ÇOCUĞA YAKLAŞIM



Tanı

1- Anamnez

2- Fizik ve nörolojik muayene :

Dismorfi , kardiyak bozukluklar , solunum güçlüğü , ortopedik sorun , konvülziyon , kas gücü ve kitlesi , tonus , refleksler değerlendirilmelidir.

3- Laboratuvar

MSS kaynaklı hipotonilerde EEG ve görüntüleme yöntemlerinden yararlanılır.

Diğer nedenlerin ayırıcı tanısında metabolik incelemeler , kromozom analizi yardımcı olur.

Nörodejeneratif hastalık düşünülüyorsa elektrodyagnostik inceleme ve enzim analizi gereklidir.

Nöromusküler hastalıkların değerlendirilmesinde

a- **CPK** : Ön boynuz , periferik sinir , nöromusküler junction hastalıklarında , konjenital miyopatilerde ve yenidoğanın miyotonik distrofisinde normaldir.

b- **Sinir ileti hızı** : Periferik sinir hastalıklarının değerlendirilmesinde gereklidir.

Özellikle demiyelinizasyon ile giden hastalıklarda , miyelinizasyon eksikliğinde sinir ileti süresi uzar. Medulla spinalis ön boynuz , nöromusküler junction , kas hastalıklarında sinir ileti hızı normaldir.

c- **Kas ultrasonu**

d- **EMG** : Denervasyonla giden olayları miyopatiden ayırmada yardımcıdır.

Miyasteni ve miyotonide tanı koydurucudur. Süt çocuklarında miyotoninin gösterilmesi zordur.

e- **Kas biyopsisi** : Diğer tanı yöntemleri ile aydınlatılamayan ve hipotoni ile birlikte kas güçsüzlüğü gösteren tüm olgularda yapılmalıdır.

f- **Genetik inceleme**