



M. A. Akşit Koleksiyonundan

Tanımlama

16

Genetik Özellikler, Ölçüm ve Tanımlamalar *

M. Arif Akşit**, **Nurettin Başaran*****, **Mehmet Kuşku******,
Gülseren Oktay*****

* Eskişehir Acıbadem Hastanesi Pediatri Genetik çalışmasıdır.

**Prof. Dr. Pediatri, Neonatoloji ve Ped. Genetik Uzmanı, Acıbadem Hast., Eskişehir

***Prof. Dr., Tıbbi Genetik Bilim Dalı Uzmanı

****Uzman Dr. Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Acıbadem Hastanesi, Eskişehir

*****Hemşire, Yenidoğan Yoğun Bakım Ünitesi Sorumlu Hemşiresi, Acıbadem

Berlin'de Genetik Kongresinde Ülkemizde yapılan bir araştırmayı sunarken, bir Genetik Bilim Dalı Profesörü, bana anomali, genetik abnormalite ne demek, neyi tanımladınız, neyi geçerli olarak aldınız diye sordu. Bu soru sizi şaşırtabilir, ama söylediği doğru idi. Bir ölçümde tanımlanan şeylere bakabilirsiniz. Elinizde metre varken, milimetre ölçülemez, kaba ölçümler ile birçok şeyi kaçırabilirsiniz.

Ben bu Ünite de sunulan listeyi gösterdim ve çalışmamızın anomali olarak değil, majör Malformasyonlar olduğu, gözle saptanabilenlerden oluştuğunu belirttim. Bir yıl boyunca Eskişehir Doğumevinde tüm doğan, canlı ve ölü olguların incelenmesini belirttim. İnceleme yapılmadan gömme izni verilmediğini de belirttim.

Temelde major Malformasyonlar olarak tanımlanan bazı şeylerin gerçekte bir bulgu olduğu, epikantal katlantı bir sorun olmadığı, bir bulgu olduğu tanımlanmalıdır. 1980 yıllarında bir Avrupa'dan genetik hocası verdiği konuşmada, artık Down sendromunu tanısı için bazı bulgulara bakmak yeterli olduğunu söyledi. Ben bende Siman Line olduğunu, toplumda da bulunduğunu, ayrıca Tatar göçmenlerin Eskişehir'de olduğu ve bu nedenle birçok kişiye uygun olmayan tanı konulacağını belirttim. Bunun üzerine kesin tanı koymanın önemini belirterek, özellikle görünüm açısından toplumda yaygın olması durumunda tanı kriteri değil, sadece bulgu olarak alınmasının gerektiği, olması durumunda da sadece analiz için istek yapılabileceğini ve şart olmadığını belirterek, kromozom tanısı şart olduğunu belirtmiş, tam tersini ifade etmiştir. Analizin rutin yapılmasını, belirli risk grubunda özellikle olmasını, Pediatri uzmanının özellikle öngörmesi ile de yapılacağını eklemiştir.

izin alınız, bazı yargılara neden olabilir bu açıdan dikkat edilmelidir. Gordion'da 5-7bin yıl önce yaşayanların en uzun olanı 155cm olduğu belirtilir. Bu açıdan bu topluma bakılması yanlışlara neden olmamalıdır. Ölçümler bu nedenle o topluma göre değil, çeşitli boyutlar ile ele alınmalıdır.

Toplum temelinde veriler sunulsa da birey temelinde irdelenme yapılmalıdır. Etik boyut bireyin hakları, civil liberties olmalıdır.

Özet

Genetik Özellikler, Ölçüm ve Tanımlamalar

Amaç: Sorunlu, kusurlu veya sekelli bireyleri tanımlarken, aynı ortak ve anlaşılır bir şekilde iletişim içinde olmak gerekir ki bunun temelinde de tanımlamaların ve ölçümlerin aynı standart içinde olması gerektiğidir. Bu Ünite de amaç, ortak yaklaşımın boyutlarını, genetik bulgularda POSSUM listesi ile birliktelik ortaya konulmaya çalışılması amaçlanmaktadır.

Dayanaklar/Kaynaklar: İnsanların Homo sapiens, sapiens olarak aynı ölçümleri olduğu, sadece cinsiyet olarak belirgin farklılıkları varken, zamanla belirli kümeleşme sonucunda ayrıştığı, ölçümlerin değiştiği görülmektedir. POSSUM, Wikipedia ve literatür eşliğinde bu görüşler ve formlar ele alınmaktadır.

Giriş: İnsanların ölçümlerinin belirli bir yaklaşım temelinde olması önemlidir. Ayırım ve başkalaşma ancak bilimsel dayanaklar temelinde oluşabilir. Bir insan, gebelikten itibaren sağlık durumu izlem altında tutulmakta ve kendi büyüme ve gelişmesi de yine kendi boyutuna göre olmalıdır. Başkaları yerine kendi durumu, gelişimi ile karşılaştırma daha doğrusal boyutu sağlamaktadır. Ancak somut listeler ve çizelgelerin önemi büyüktür.

Genel Yaklaşım: Bir bireyin genel büyüme ve gelişmesi ile organ sistemlerinin gelişimi farklı olabilmektedir. Organların gelişimi ve olgunlaşması açısından da belirli bir sürece gereksinimleri olmaktadır. Bu açıdan çocuklarda hekimler/sağlık elemanları belirli prensipler içinde, belirli özel liste/formlar ile (Genetik Anomali listesi; POSSUM) her bireye özel ve özgün yaklaşım yapmalıdırlar.

Yaklaşım: Bireylerin verileri genel toplumsal çan eğrisi yanında, genel toplumsal değerler içinde olması veya olumlu/olumsuz sapmaları; Z/T skoru ile diğer parametreler önemsenmelidir.

Sonuç: Genetik Malformasyonların saptanması için POSSUM anomali listesi sunularak, bu çizelgeye bakarak sorunlar gözden geçirilmelidir. Farkındalık, akla, hafızaya dayalı değil, listeye bakılarak oluşturulmalıdır.

Yorum: Farkındalık ancak ölçüm ve değerlendirmenin bilimsel ve formlara göre yorumlanarak yapılmalıdır.

Anahtar Kelimeler: POSSUM anomali listesi, genetik bulguların tanımlaması, Çan eğrisi, Z/T skoru

Outline

The Specified Genetic Findings, Measurement and Indications

AIM: The person whether has Impairment, Disability/Incapability and Handicap, noted under specified discrimination, as same standard and be easily understandable and acceptable termination. At this Unit, for Genetic Abnormalities findings POSSUM list is added, thus with general discussion on measurement process.

Grounding Aspects: The Human being as only one Homo sapiens, sapiens, a part of gender, the isolation of the people, thus differentiated the measurements, so the genetic abnormalities are not, thus, POSSUM indications are added with other forms.

Introduction: The discussion of the measurement verdicts must be on personal specified evaluations. The population, the common can be only for just compare, thus, based on the individual growth and development. Health Survey and follow-up measurements, from fetal life, must be individually checkup and be care and serve for healthy status. The general and organ System growth and development might be differing, there must be specific charts be on for evaluation the person. POSSUM mainly for abnormalities as a list is indicated at this Unit.

Notions: Genetic malformations must be search by looking such form (POSSUM), not depend on memories, thus, insufficient. Thus, also for every measured parameter.

Conclusion: To be aware of the findings, physician must use specific forms, charts and graphics to discriminate and evaluate the person.

Key Words: The abnormality List POSSUM, Genetic Evidences for estimation, Bell Curve, Z/T tests

Ölçümlerin Dayanağı

Ölçümlerde çeşitli veriler, ölçekler ve belirli toplumdan alınan bulgulara göre oluşturulan çizelgeler vardır. Buna karşın temel olan ise, o kişinin kendisi ele alınmalıdır.

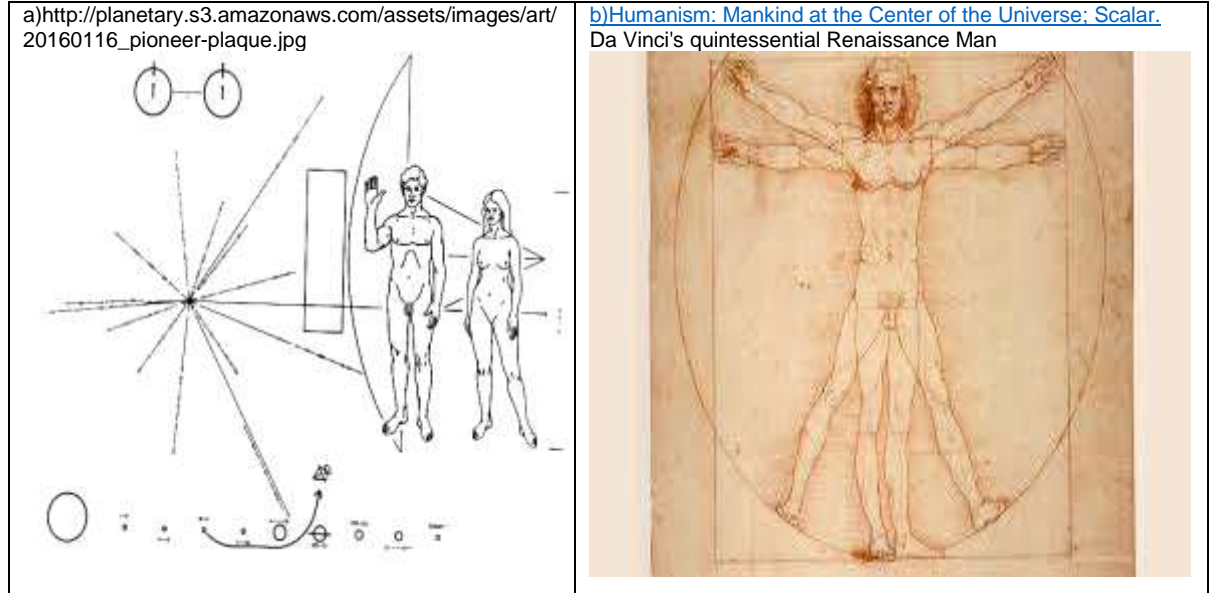
Büyüm ve Gelişme Durumlarının Değerlendirilmesi

Bir otistik çocuğun elini kullanmıyorsa, ona el ile yapılan zekâ testleri ile bir değerlendirme yaparsanız yanılırsınız. Aynı şekilde çok hızlı reaksiyon zamanı var ve sadece bu diye gösteriyorsa ve siz anlamıyorsanız değerlendiremezsiniz. Kutulara şekil koymada, kare kısmına gelip dokunması, üçgene ise kızması sizi uyandırmalıdır.

Standartların birbirleri ile ilintili olması ve uyumluluk önemlidir. Baş çevresi, boy ve kilonun aynı oranda/persentilde olması beklenir. Bunlardan birisinin az veya çok olması tanıda değişim oluşturmaktadır. Kilonun fazlalığı, obesite ve Over-Weight/fazla kilolu denilmektedir. Boy kısalığı, cücelik ile megasefali ve hidrosefali gibi yaklaşımlar olgun olanlar için, prematüre ve bebekler için intrauterin ve doğum sonu gelişme bozuklukları ve gerilikleri kriterleri olmaktadır.

Anomali bir bakıma toplumda olan genel gözlenen değil, olmayanın saptanmasıdır. Siyah saçlı bir toplumda sarışın bireyin olması (albino) bir sorun değil, kutsal kişi olarak ele alınabilir, İnkâ Medeniyetinde bunlar tanrı kabul edilmiştir. Sarışın gelen Avrupalılara doğrudan savaş açmamalarının bir nedeni de bu olmuştur.

Standart olması açısından bir uzaktaki olası varlıklara kendinizi tanıtmak için ne gibi bir ölçü gönderirsiniz diye sorulacak olunursa, aşağıdaki boyutların seçilmiştir.

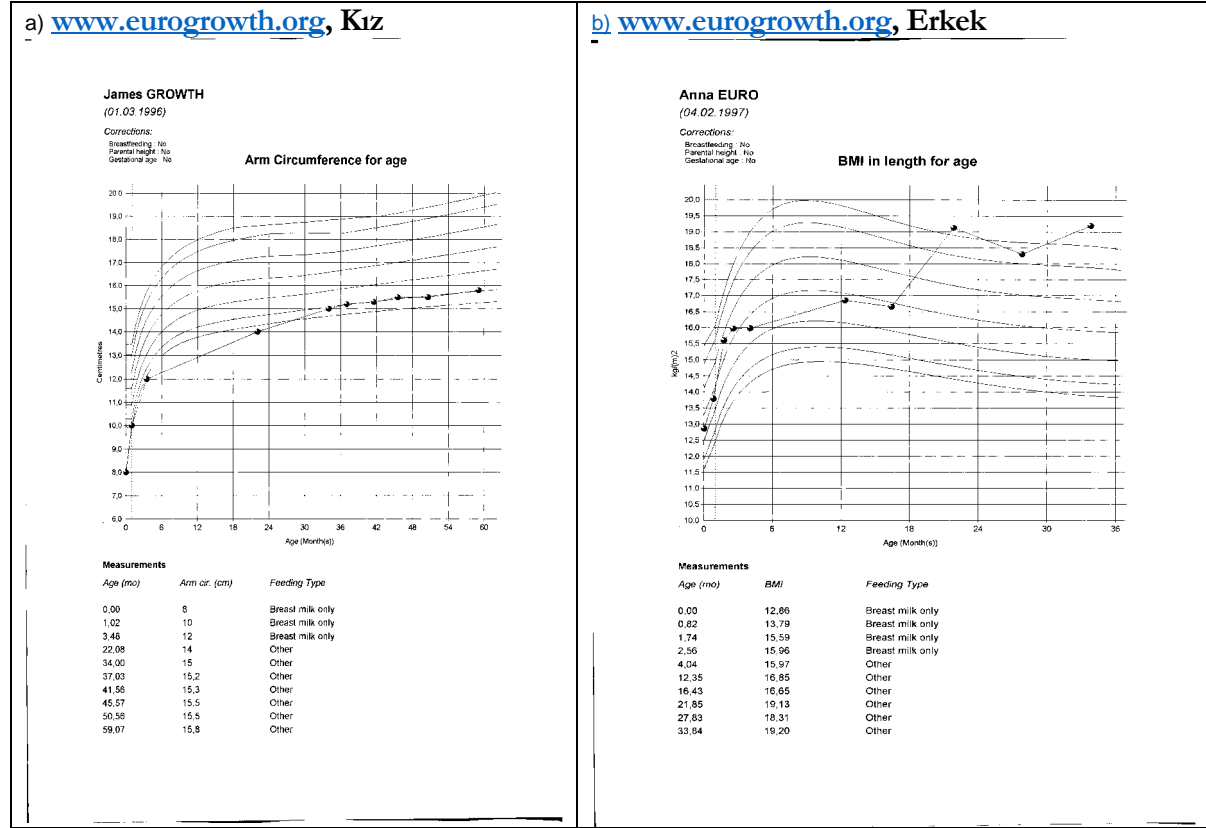


Şekil 1: İnsanın genel ölçülerini ifade eden şekilde, a) uzaya gönderilen, b) Da Vinci yapımı

Genel yapılan çizimlerde ortak bir ölçüm boyutu ele alınmaktadır. Tüm insanlığın benzer bir yapısı, ortak noktaları örnek olarak gösterilmektedir.

Anomali ve malformasyonlarda da oluşan görüntünün belli bir yapısı daha önceden tanımlanarak gözlenmesi ve öncelikle tanımlanması gerekir. Bu açıdan neye bakılacağı

bilinerek ancak saptanabilir. Yılan çocuk doğdu değil, kongenital ihtiyozlu olgu doğdu denilmelidir.



Şekil 2: EuroGrowth verilerine göre genel çizelgeler: kız ve erkek. Teorik olgu sunumu ile örnekler sunulmaktadır.

Bu nedenle verilerin dayanağı insan olmalı, ancak insanın da kendisi olmalıdır. Şekil 2’de EuroGrowth çizelgesinde kız ve erkek örneğinde olduğu gibi, eğrilerde standartta uyan bir gelişme önemlidir. James büyüme eğrisi düşük gibi olsa da sağlıklı bireye aittir. Anne Growth eğrisinde ise, 18 aydan sonra başlanan yüksek kalorili besinler ile standart eğrinin yükselmesi ve standart dışı yüksek, fazla kiloluya dönmesi gözlenmektedir. Bu açıdan birden fazla kilo alma, kilo verme önemsenmeli ve nedeni düzeltilmeli, durması ise bir sorunun olasılığını erken tanımlayabilecektir. Emzirilen bebeklerin iri ve şişman olması değil, daha sağlıklı olduğu gerçeği standart eğriler ile örtülmemelidir.

Standart ölçülere göre irdelenerek değerlendirmelerin farklı yorumlara çekilebilir. Bir prematüre bebek 44 gebelik haftasında olunca bir aylık olduğu söylenebilir. Bu açıdan 30 gebelik haftasında doğan bebek, ancak 14 hafta sonra bir aylık, 28 günlük olduğu söylenebilir.

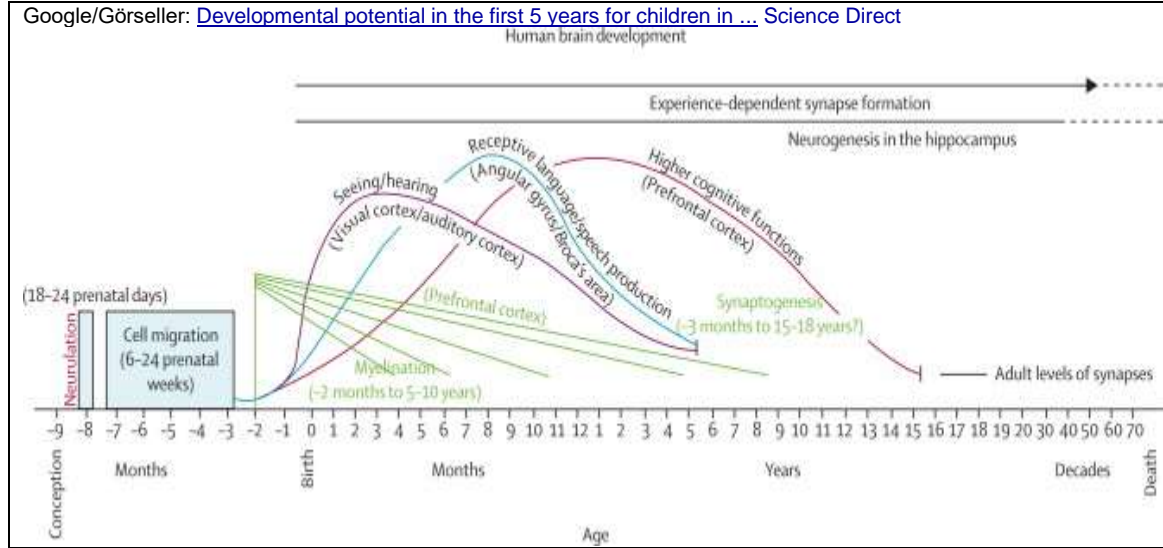
Başlıca beklentiler: a) çok hızlı büyüme, b) beklenen düzey, c) beklenenden az boyut, d) büyümede duraklama, e) gerileme durumu.

Bazı organların gelişimi farklı boyutlarda ve zamanlarda olduğu için, bu gelişim bebeğin gebelik haftasına göre uyarlanması gereklidir.

Doku sistemlerinde genellikle birlikte gelişim beklenir. Akciğerlerin gelişimi ile beyin gelişimi senkronizasyonu beklenebilir. Birinde oluşan hasar nedeniyle diğerlerinde de benzer durum oluşabilir. Kanama ortak hematolojik yapı nedeniyle tüm sistemleri

etkileyip, ortak gelişimsel sorun yaratabilmektedir. Bu nedenle çocuk bütünsel olarak ele alınmalıdır.

Her bebeğin bulguları ve yapıları diğerleri ile rakamsal aynı olsa bile, bireysel farklıdır.



Şekil 3: İnsan beyin gelişimi

Beyin Gelişimi; Şekil 3.

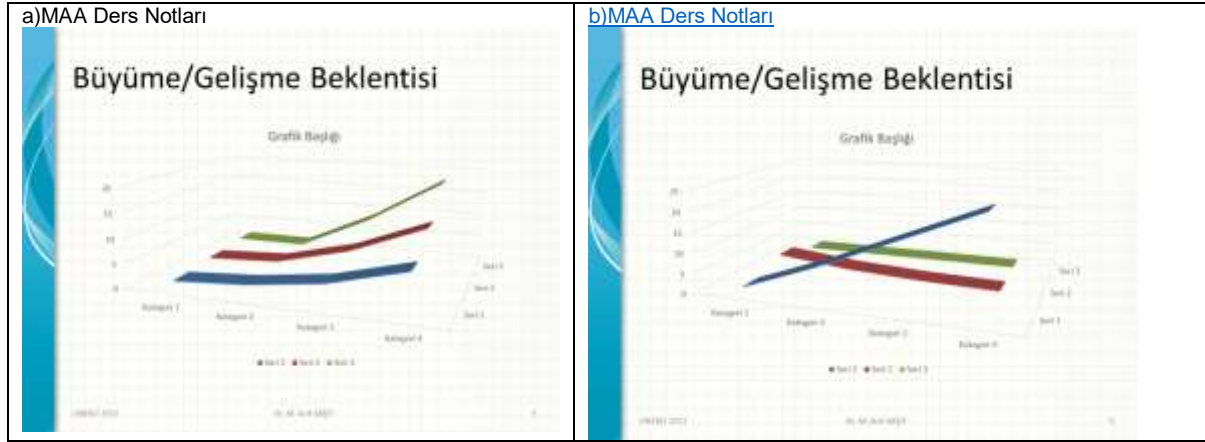
- İlk yapılanmada nöral katlantı oluşmaktadır. Bu nörolizasyon ile tamamlanmaktadır.
- 6-24 Gebelik Haftasında beyin hücre katlarında kendi aralarında bir göç ve dağılım olmaktadır. 22 Gebelik haftasında doğanların beyinlerindeki gelişimin durma olasılığı nedeniyle, oksijenlenmesinin önemi büyüktür.
- Myelizasyon ise intra-uterinden 5-10 yaşa kadar önemi gelişmektedir.
- İşitme ve görme korteksinde gelişim ve öneminin 2-3 ayda belirgin, daha sonra 1-2 yaşa kadar sürebilmektedir.
- Dil ve konuşma açısından angular girus ve Brokka sahasının gelişimi 8-10 aylarda tepe olmaktadır.
- Yüksek kognitif işlevler ise okul dönemi 6-8 yaşlarında tepe olmaktadır.
- Sinatogenezisin 30 Gebelik Haftasından öncesinden 18 yaşına kadar sürdüğü önemsenmelidir.
- Basit olarak doğum öncesinden başlayarak 16-18 yaşına kadar gelişimin beyin işlevleri açısından önemi belirgindir.

Bir bebeğin, prematürenin sorunu olması ile ondan intrauterin beklentideki gibi bir büyüme ve gelişme beklenilmesi doğru olmayacaktır. Bu açıdan ilerleme sınırlı olsa bile kabul edilebilir olmalıdır. Ayrıca gelişme sadece kilo veya boy uzaması değildir, akciğerlerin yalancı kanaliküler yapıdan, sakküler yapı ve sonra alveoler yapıya geçmesi, sindirim ve diğer metabolik açıdan da gelişimi önemli bir boyuttur.

Bebeklere yüksek protein, yüksek kalori vermek ile, onların büyüme ve gelişmesini tam sağlamadığımız artık anlaşılmıştır, onlara anne sevgisi temelinde, hemşirelerin de doğrudan cilt, cilde temas ve kanguru yöntemleri ile de belirli bir gelişim olduğu, gözle olsa bile görülmekte ve anlaşılmaktadır.

Bir mikrobik hastalıkta antibiyotiği vermek ile iyileşmenin olacağı sanılmamalıdır. Bedensel olarak, immün sistemin aktif ve etkin olması ile iyileşme sağlanabilir. Bu açıdan metabolizması yapım ve anabolik olan ve düzenli gelişen prematüre önemlidir. Birden fazla

kilo alması, sıvı toplanması, ödem ve başka nedenlerden olabilir. Bu açıdan devamlı ve düzenli gelişim önemlidir. Örneğin takipte, organ sistem gelişmekte ise, desteğe gereksinim de azalacaktır.



Şekil 3: Büyüme ve gelişmesindeki beklentiler; a) sağlıklı, eşit boyutta olmasa da b) yüksek ve azalması, duraklama olması ile sorun yaşanmaktadır.

Genel Değerlendirme

Bir şeyi değerlendirmeden önce ilk planda değerlendireceğiniz şey hakkında bilgi sahibi olmanız gereklidir. Ben bilirim şeklindeki yaklaşım ilişkiyi başlamadan bitürmenin bir yöntemidir. Başlıca Pediatrik Yaklaşım aşamaları öncelikle hikâye alma ve inceleme ile başlamalıdır. Bilgi ve tecrübenin kullanılması daha sonraki aşamalardır.

Bunların değerlendirmede önemi nedir diye akla soru gelebilir. Sorunlu gebelik ile doğan 1700gram ağırlıklı prematüre ile sağlıklı iken birden oluşan bir durum, kaza gibi nedenden doğan benzer bebek aynı olmayacaktır. İntrauterin inflamasyonun etkisi belirgin olacaktır.

Hekimlik mesleği tedavi edici yapıdan sağlığı koruma ve fizyolojiyi destekleme ve sağlıklı olma boyutuna geçtiği için, artık her bireye özgü bir boyut hazırlanmalıdır. Artık rakamsal büyüme ve gelişme yerine, sorunsuz bir sağlık öngörülmektedir.

Standartların esiri olarak değil, bireyin kendi gelişimi ve bu gelişimin olumu bir boyutta olması ile irdelenmelidir. Her birey kendisine göre bir yapılanma oluşturmalıdır.

Pediatrik Yaklaşım aşamaları

1. **Değerlendirmeyi yapan kişi ve ortamın uygunluğu:** Hikâyeyi kim almakta, nerede (acil, servis, poliklinik, ev ziyareti gibi) ve ne zaman inceleme yapılmaktadır. Acil ortamda, hikâyeye göre değil, bulguya göre yaklaşım yapılmalıdır. Birden bir adam yere yavaşça düşüyor ve bakıyorsunuz kalbi atmıyor, kardiyopulmoner resüsitasyon başlıyorsunuz. Gebeliklerde de daha önceden bilinmesi, doğumun erken başlama gerekçesi yaklaşımda önemlidir.
2. **Demografik Özellikler:** Adı, soyadı, doğum yeri, yılı, sosyal durumu, cinsiyeti, ailenin adı, kardeşleri gibi tanımlamaları içermektedir. Yenidoğan bebek 40 Gebelik haftası olarak doğduğu için, en az 44-48 haftaya kadar, 1-2 aylık olana kadar izlemi gereklidir. Birçok ailenin sosyal yapısı da öne alındığında öne çıkmaktadır.
3. **Problem listesi:** Ana yakınmalar, sorunların şiddeti ve başlama zamanı Anamnez öncesi özet olarak sunulmalıdır. Gebelikte annenin sorunları öncesi annenin genel sağlığı, kansızlığı gibi diğer durumlar dikkatlice incelenmelidir. Diyabetik anne bebeği kavramı, annenin kan şekeri diyabet şeklinde 180mg/dL üstü olması değil, 140mg/dL üstünde bile bebek etkilenmektedir.

4. Alerjileri veya uyarıcı notlar: Yaklaşım yapmadan önce, özellikle anne için dikkat edileceklerin listesi bilinmelidir, bildirilmelidir. İnek sütü sorunları sadece basit alerji ötesindedir. Laktoz intoleransı, süt proteine karşı uzun süren intoleransı ve barsak sorunları olabileceği, bu açıdan annenin özellikle emzirme döneminde dikkat etmesi belirgindir.
5. Kronolojik tedaviler: Aktif kullandığı ilaçlar, yapılan yaklaşımlar ve tedaviler özellikle gebelikte belirgin anlamlıdır. Bunun bilimsel dayanakları ve gerekçeleri olmalıdır. Bazı bitkisel denilen takviyelerin sorun yaratacağı da öngörülmelidir. Doğadan elde edilmesi sorun yaratmayacağı anlamını taşımaz.
6. Doğum hikâyesi: Büyük çocuklarda da sosyal ve ruhsal anlamda önemli olacağı unutulmamalıdır. Doğmamış bebek için, doğuma hazırlık egzersizleri, isteyerek veya istemeden gebe kalma durumları ile, vajinal doğumun gebelikte anneye verilmesi ile çok fazla oranda arttığı da bir gerçektir. Anayasa Mahkemesinin 2014 Tarihli kararında sezaryen bir tıbbi müdahale olup, mutlaka gerekçesi olmalıdır.
7. Tarama testleri: Küçük çocuklarda göz, işitme incelemeleri de dikkate alınmalıdır. Gebelerde de annelerin belirli aşıları yaptırmış olması, tetanos açısından önemi vurgulanmalıdır.
8. Aşılama: Her çocuğun aşı durumu her değerlendirmede dikkatlice irdelenmelidir. Avrupa Konseyi ve Avrupa İnsan Hakları Mahkemesi ailenin talebi ve rızaya bakılmadan aşı yapılacağına karar vermiştir.
9. Başvuruş nedeni (Anamnez): Kendi ifadelerinin alınması uygundur. Zamanımızda bireyler doğrudan yakınmalarını herhangi bir müdahale olmadan serbestçe ifade etmektedirler. Bu kişisel yakınma ve sorunları kapsayan notları hekimler inceleyip, ayrıca ek sorgular alabilirler. Klasik hikâye almada, her aşamada hekimler müdahaleci bir şekilde sorgulamaktadırlar.
10. Şimdiki hastalığı: Aktif hastalık durumu, yaşam kalitesi ve çocuğun/ailenin olaya bakış açısı
11. Sorunların süreci: Akut, Subakut ve kronik olabilir, ki gebelik süreci açısından, gebelik öncesi, embriyo, fetüs ve yaşama sınırı ile preterm boyutlar kendi içinde ayrı olarak değerlendirilmelidir.
12. Sorunların boyutu: Basit olarak, hafif, orta ve ağır düzeyde olabilir. Ancak bazı durumların doğal fizyolojik süreç olarak irdelenmesi de olasıdır.
13. Sorunların baştan giderilebilmesi: Önceden demir verilmesi ile, günlük ve gerekirse takviye demir gibi, demir eksikliği anemisi oluşmamaktadır. Bu açıdan birçok hastalığın olması, daha önceden neden gereken dikkat ve özen gösterilmediği konusunu gündeme getirmektedir.
14. Öz geçmişi: Yaşamı boyunca oluşan sağlık durumu, hastalıkları ve geçmişi sorgulanır, daha önceki gebelikleri ve gebelik sorunları da özenle irdelenmelidir. Kusması varmış değil, nedeni, çözümleri ve nasıl rahatlatılabildiği sorgulanmalıdır.
15. Beslenmesi: Annenin beslenme durumu, Vegan veya vejeteryan olması yanında, sevdiği ve sevmediği besinler yanında, besinlerin az ve güçlü besin yapısında olması önemsenmelidir. Anne sütü veren emzikli kadın, 1,5gram Kalsiyum gibi bazı destekleri almalıdır. Bu açıdan fazla iyi anlamında olmadığı gibi, yeterli ve dengeli olması, bu dengenin de bireye göre uzmanlarca saptanması gerekir. Birçok fayda ve zararlı gibi belirtilenlerin Bakanlık ruhsatı olup olmadığına bakılarak kullanılmalıdır.
16. Aile hikâyesi: Soy geçmişi irdelenmelidir. Anne ve Babada diyabet olması gibi bazı faktörler genetik olasılığını arttırdığı bilinmelidir. Kromozomal, tek gen ve ailesel, poligenik geçişler açısından boyut farklı ele alınmalıdır.
17. Sosyal hikâyesi: Sosyal yaşantısı, beğenmeleri ve tutumları dikkate alınmalıdır. Bu kitapçıkta verilen 34 sorguya cevabı bakılmalıdır.
18. Gelişim durumu: İntrauterin büyüme ve gelişmesi incelenmelidir.

19. **Cinsel gelişimi:** Cinsel tutumu ve gelişmesindeki etkisi bakılmalıdır. Gebelikte de cinsel yaklaşımın zararlı olabileceği vurgusu dikkatlice ele alınmalıdır.
20. **Sistemlerin gözden geçirilmesi:** Her bir sistemdeki sorunları, geçmiş ve şimdiki durumu sorgulanmalıdır.

ÖZET: SOAP: S: Sübjektif yakınmalar, O: Objektif veriler, A: Application, tetkikler, yaklaşımlar ile P: Procedures, işlemler tümü birlikte ele alınmalıdır.

34 Adet Sorgu

ABD çocukların %5–15 oranında psikiyatrik yaklaşım gördüklerini ortaya koymaktadır. Çocuk polikliniklerine başvuranların ise en az %50'sinin ruhsal sorunlar ile ilintisi olmaktadır. Bu açıdan tüm çocuklara poliklinik başvurularında 34 maddelik semptom listesinin alınması gereklidir. Bu formun doldurulması, aile bekleme odasında otururken yapılabilir.

Prematüre çocukları olanların Amerika'da %50-75 boşanma aşmasına geldiği, birbirlerini anne ve baba suçladığı, ancak, Ülkemizde bütünleşme ile geçinemeyenlerin bile anlaştığı gözlenmektedir. Bu kızgınlığın sağlık elemanlarına yönetildiği de söylenebilir. Zamanla yapılan yaklaşımları algılamaları ile onlara büyük şükranlık duymaktadırlar.

PUANLAMA: Sıklıkla yapıldığı durumlarda; 2 puan, bazen gözlendiğinde; 1 puan, olmadı veya nadiren yapıldığında; 0 puan verilmektedir. 28 puan veya üstü durumlarda derin değerlendirme yapılmalıdır veya medikal yardıma gereksinim olduğu anlaşılmaktadır.

Psikiyatrik ve Sosyal Değerlendirme: Bu yaklaşımın gebe anneler ile babalara da yapılması yararlı olacağı düşünülmektedir. Prematüre çocukları olan ailelerin streslerini sağlık personeline yansıttıkları gözlenmektedir.

Bulgular liste olarak aşağıda sunulmaktadır. *Current Pediatric Diagnosis and Treatment, 1999 (Murphy JM, Jellinek M. Am J Orthopsychiatry1988)*

1. Ağrı veya sızidan yakınması
2. Kendi başına uzun süre geçirmesi
3. Kolay yorulması, az enerjisi olması
4. Dik oturamaması, hareketli, kıpır kıpır olması
5. Öğretmenle sorunları olması
6. Okula ilgi duymaması
7. Robot gibi davranması
8. Gündüz rüya-hayal kurması
9. Kolay asabının bozulması
10. Yeni ortamlardan korkması
11. Mutsuzluk, üzüntü duyması
12. Huzursuz ve kızgın olması
13. Ümitsiz olması
14. Konsantrasyonda yetersizlik
15. Arkadaşları ile iletişimin zayıf olması, ilgi duymaması
16. Diğer çocuklarla çatışması, kavgalı olması
17. Okuldan kaçması
18. Okul başarısında düşme olması
19. Kendisine düşkün olması
20. Sık doktora gitmesi ve olumlu bulgusunun olmaması
21. Uyku sorunları olması
22. Çok endişe duyması
23. Daha fazla birliktelik istemesi
24. Kendini kötü hissetmesi
25. Gereksiz riskler alması
26. Kendini sık yaralaması
27. Az eğlenmesi
28. Aynı yaştakinden daha küçük davranışlarda bulunması
29. Kuralları dinlememesi
30. Duygusunu göstermemesi
31. Başkasının duygularını anlamaması
32. Başkalarını alaya alma, muziplik yapma
33. Kendi sorunları için başkalarını suçlama
34. Başkalarına ait eşyaları alma

Özgün ve özel değerlendirme

Gelişimin irdelenmesinde fiziksel parametrelerin yeterli olmadığı anlaşılmıştır. Kore harbinde ölen askerlerde yapılan otopsilerde gözlenen ileri derecedeki aterosklerotik bulguların önemli uyarıcı etkisi olmuştur. Daha az kilolu olanların, daha uzun ve sağlıklı yaşamları olduğu, hastalanma oranlarının düşük olduğu gözlenmiştir. Zaman içinde konunun ele alınmasında bazı temel yaklaşımları dikkate alınması zorunlu olmuştur. Çocuklar besin için yetiştirilen hayvanlar değildir. Bu açıdan, çocukların büyüme ve gelişmelerini değerlendirmek için özgün bir yaklaşımın gerektiği ortadadır. Başlıca ilkeler aşağıda özetlenmiştir.

Ortalama değer olan %50 üstündekiler normal, diğerleri anormal; zayıf/şişman, kısa/uzun boylu gibi tanımlamalar tam doğrusal değildir. Her birey kendi büyüme ve gelişme eğrisine göre izlenmelidir.

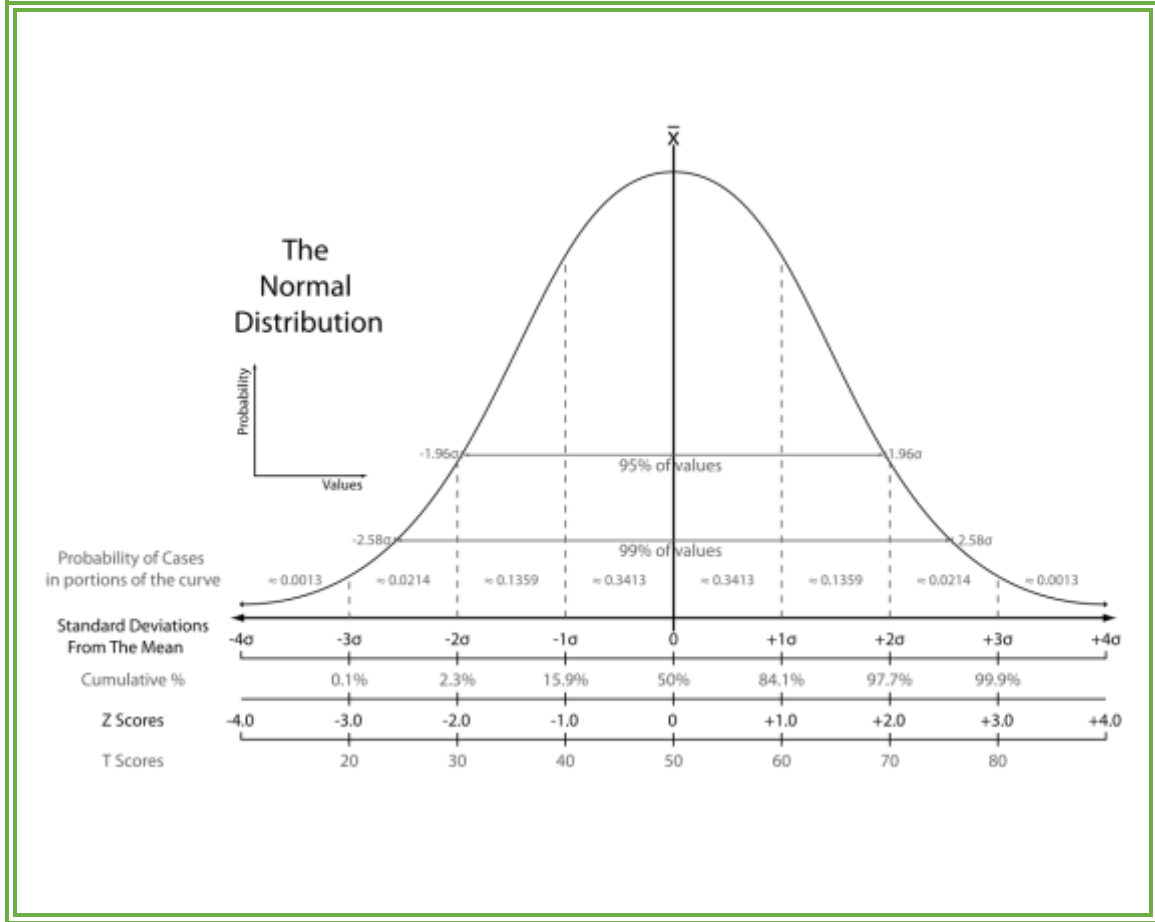
Ortalama Değer

a) Standard score

Wikipedia

In [statistics](#), the **standard score** is the signed number of [standard deviations](#) by which the value of an observation or [data](#) point is above the [mean](#) value of what is being observed or measured. Observed values above the mean have positive standard scores, while values below the mean have negative standard scores. The standard score is a [dimensionless quantity](#) obtained by subtracting the [population mean](#) from an individual [raw score](#) and then dividing the difference by the [population](#) standard deviation. This conversion process is called **standardizing** or **normalizing** (however, "normalizing" can refer to many types of ratios; see [normalization](#) for more).

Standard scores are also called **z-values**, **z-scores**, **normal scores**, and **standardized variables**. They are most frequently used to compare an observation to a [standard normal deviate](#), though they can be defined without assumptions of normality. Computing a z-score requires knowing the mean and standard deviation of the complete population to which a data point belongs; if one only has a [sample](#) of observations from the population, then the analogous computation with sample mean and sample standard deviation yields the [t-statistic](#).



Şekil 4: Bir toplumda olması beklenen değerler; standart deviasyon, kümülatif yüzde, yüzdelere değerleri, Z skoru ve T skoru.

Ölçmedeki önemli noktalar

- Her çocuk kendisi ile karşılaştırılmalıdır.
- Bireyin toplumdan ne kadar ölçütleri sapmaktadır ki bu açıdan önemsenmelidir. Rakamdan daha çok sapma oranı öne alınmalıdır.
- Standartlar bir fikir vermek içindir. Standartlarla karşılaştırmada Z skoru yararlıdır.

- Z skoru: Ortalamadan bebeğin ölçümlerinin saptığı standart sapmayı tanımlamaktadır.

| DEĞERLENDİRME | | | | | | |
|--|-----------|-------|--------|--------|------------|--------------|
| Z skoru = (ölçülen değer – Ortalama) /Standart deviasyon | | | | | | |
| -3 | -2 | -1 | 0 | +1 | +2 | +3 |
| İleri düşük | Çok düşük | Düşük | Normal | Yüksek | Çok yüksek | İleri yüksek |

- Hastalanmanın büyüme ve gelişmeyi en azından duraklatacağı unutulmamalıdır.
- Tüm veriler bir bütündür ve birbirleri ile korale edilmelidirler.
- Gebelikteki gelişme geriliğinin tüm yaşamı etkileyebilecek boyutta olacağı unutulmamalıdır. Prematürelerin gelişmesi için fırsat tanınmalıdır. En azından, gebelikteki geçmesi gereken süre takvim yaşına eklenmelidir.
- Her çocuğun kendi gelişme eğrisinde duraklama olması durumunda özel dikkati gerektirir, eğer gelişme eğrisinde gerileme var ise mutlaka inceleme yapılmalıdır. Fazla hızlı gelişme de yine incelemeyi gerektireceği akılda tutulmalıdır.

Hatalı değerlendirmeleri minimale indirmek için karşılıklı etkileşim altında olan parametreleri bir arada kullanmak yararlı olmaktadır. APGAR değerlendirmesi buna en güzel örneklerdendir. Görünüm, nabız/kalp atımı, refleksler, aktivite, solunum birlikte puanlanmakta ve bu puanlar bebeğe yapılacak canlandırma yaklaşımlarını / uygulamalarını yönlendirmektedir. Yaklaşım bu puana göre değil, bebeğe hekimin algısına göre olmalıdır.

Birçok bulgu homeostaz sağlamak için organizmanın oluşturduğu karşılıklı bir etkileşimin sonucudur. Vücudun kendisini korumak için başlatacağı bir feedback (geri besleme) daha sonra önlenemez olayları zincirleme başlatabilecektir. Bu açıdan konuyu tümünden ele alıp, değerlendirmek yararlıdır. Tüm verilerin değerlendirilmesinde en ufak bir sorun veya veriler arasında tereddüt yaşanmıyorsa normal olarak değerlendirilebilir. Şüphe daima bebeğin lehine ele alınmalıdır. Zamanımızda laboratuvar hatası kabul görmemektedir. Bireysel ve durumlara göre farklılıklardır. Zararınız dokunmadığı sürece aşırı şüphecilik bebeğe faydası olur. Ancak şüphecilik bilimsel olarak ele alınmalı, derhal işlemlere geçilmesi anlamında değerlendirilmemelidir. İşlemleri yapmak için elinizde pozitif bir bulgu ve bununla bağlantılı bir yorumunuz olmalıdır. Bu yapılmadığı takdirde, keyfilik önlenemez. Tanı veriyeye dayalı gerçekçiliktir.

VERİ DEĞERLENDİRMESİ: Bir verinin değerlendirilmesinde bazı noktalara dikkat etmek gereklidir.

- **Normal veya anormal nedir?** Bir veri sizin gerçeklerinize göre değil, olgunun gerçeklerine göredir. Güneş doğudan doğar ve batıdan batar. Bu durum bir görsel doğrudur, gerçek ise dünyanın güneş etrafında dönmesidir. Bu açıdan veriler olgu penceresinden bakılarak irdelenmelidir.
- **Spesifitesi ve Sensitivite (özgüllük ve hassasiyeti).** Her bir değer için mutlaka dikkate alınmalıdır. Her sonuç ne kadar geçerli veridir ve acaba yanlış pozitif ve negatiflik oranı nedir? Sonuç ne kadar veri ile bağlantılıdır?
- **Persentilde.** Popülasyon içindeki verinin yeri nedir? Bir toplumda elde edilen değerlerin yeri yüzdelere kaçtır? %50 ortanca, ortalama değeridir. Popülasyonun yarısı bu değer altında veya üstündedir. %10 değer altı ve %90 değer üstü nadir rastlanan durumları göstermektedir.
- **Tepe Değeri, Plato Değeri, Alt değer.** Birçok veri sadece ortalama olarak değil, değerlerin sınırları da verilmelidir. Ventilasyonda; PIP (Pozitif Peak Inspiratuvar Pressure = En yüksek tepe nefes alma basıncı), MAP (Ortalama hava yolu basıncı), PEEP (Pozitif solunum sonu basıncı) gibi parametrelerde sunulmalıdır.

- **Çubuk Veri.** Bazı durumlarda veriler geniş bir süreç olarak verilmektedir. Denver Gelişim Tarama Çizelgesi buna örnek olarak verilebilir. Beyaz kesimde bebeklerin %50'si o gelişimi göstermektedirler. Koyu kısmında ise diğer %40'ı yaparlar. Elde edilen verilerin yapıp yapılamadığı sadece ortadaki %50 bölüme göre yorumlanamaz. Hemen gelişme geriliği tanımlaması yapılmaması için bu yaklaşım temel alınmaktadır. Birçok değerlendirme ile birlikte yorumlanmalıdır. Gerilik ancak %90 bebeğin yapması beklenen bir davranışı, diğer parametrelerle birlikte yapmıyorsa tanımlanabilir.

| | | |
|---------------|---------------|---------------|
| %10-50 | %50-75 | %75-90 |
|---------------|---------------|---------------|

Burada dikkat etmemiz gereken nokta, çocukların yarısı oturabilirken, toplumda geri kalanların yarısı da desteksiz oturamamaktadır. Bu açıdan gelişimsel değerlendirme, kısaca davranışların yorumlanmasında toplumun en az %75'in o işlevi yapması beklenmelidir. Bunun yanında bebeğin prematüre olması gibi faktörler de bebek lehine alınmalıdır.

Yazım tekniği: Her bir Anamnez formunda başlıca 2 bölüm oluşturmalıdır.

- 1) Hekimin aldığı hikâyenin özeti ve değerlendirmesi (kendi kanaati) kapsarken,
- 2) diğeri hastanın kendi ifadeleridir. Bu yazı ile olmasa bile sözel söyledikleri kayıt altına alınabilir.

Sınavlarda sorulan sorular ve alınan cevapların yorumu sınavı yapanlar tarafından yapılmaktadır. Ancak hukuksal açıdan denetime tabi olunması için sorular, sorma gerekçesi ile alına cevaplar ve bu cevapların değerlendirmesi de not edilmelidir. Mahkemelerde sözel veya görüntülü kayıt imkanının zamanımızda olması ile, bu şekilde yapılan sınavların irdelenmesi de kolay olabilmektedir. Doçentlik sınavlarında uyguladığım yöntem olup, örneğin; kişi itiraz edeceğini söylemekte, cevapladığını belirtmektedir, kayıtların mahkemede açılacağı ve sunulacağını söyleyince itirazlardan hemen vaz geçilmektedir. Başka bir boyut olarak, kişi kararını değiştirdiğini belirtmekte, daha önce olumlu kararını neden geri çektiği ifade etmesi, mahkemede kayıtların açılacağını söyleyince olumlu kararını devam ettirme şeklinde fikri olduğunu belirtilen durumlar olmuştur. Hiçbir itiraz olmamıştır.

| | |
|--|--|
| Dr. Adı Soyadı Hikâye alınan yer, zaman, Hekimin sosyal etkileşimi ve kanısı | Hekim idrarını yaparken yanma sızı var mıdır diye sorunca, aile evet var diyebilmektedir ve hekimin soruları ile yönelme olacağı da dikkate alınmalıdır. (%30 doğru kabul edilmesi gerekir) |
| Dr. NOTU <ul style="list-style-type: none">• Hikâye ve bulguların Özeti• Bireyin serbest şikâyetleri• Dr. Kanaati | Hasta ve/veya ailenin doğrudan söyledikleri (%70 en yüksek doğru kabul edilmelidir, ancak söylenenlerin çözümü gereklidir) |

b) Z Skoru / T Skoru

Bir değer in toplumsal verilerden ne kadar uzaklaştığının anlamında oluşturulan bir boyuttur. Bu normal bir dağılımdır, sadece ayrışmasının vurgusu ve ne kadar ayrıştığının anlamını taşımaktadır.

Toplumdan ayrı olan kişi, örneğin; zayıf, şişman özellikleri taşır ve bunların sağlık durumlarının analiz edilmesi ve gereken tıbbi yaklaşımları etkin ve zamanında kullanılması, erken tanı ve yaklaşım önemlidir.

Toplumda bunların oluşması ile normal varyasyon şeklinde değil, belirli açıdan ileri derecede sapanlar, şişman ve zayıfların oluşum gerekçelerine bakılmalıdır.

Google/Görseller/Z Skor(Z-Score): SlideShare

| Verilerin Standartlaştırılması | Z-Skor Özellikleri |
|---|--|
| <ul style="list-style-type: none">• Standartlaştırma → Her bir değişken değerinden, ortalamasının farkının alınması ve elde edilen farkın standart sapmaya bölünmesidir.• Böylece ham veriler standart verilere dönüştürülerek, ölçü birimi farklılığı ortadan kaldırılmış olur.• Bu normal dağılımın fonksiyonunun genel bir şeklidir. | <ul style="list-style-type: none">• Z-score un işareti (+,-) skorun yönünü gösterir.• Skor ortalamasının altındaysa → (-) işaret• Skor ortalamasının üstündeyse → (+) işaret |

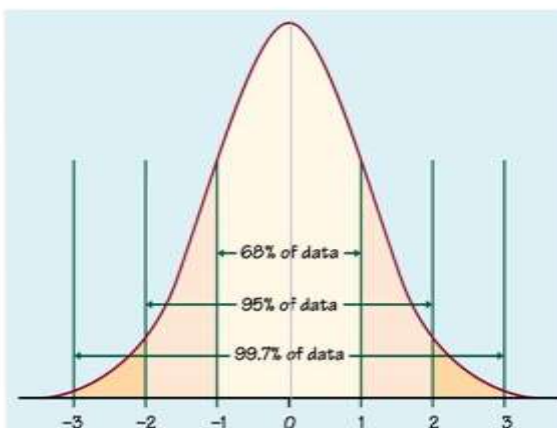
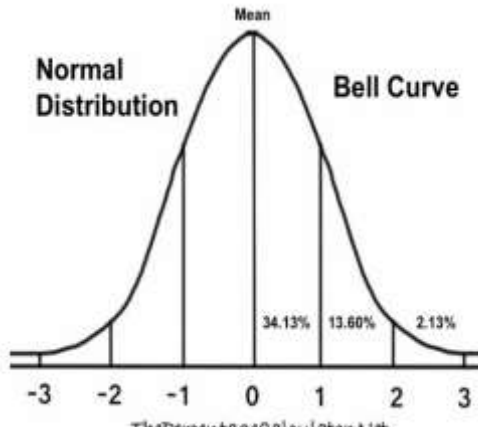
Şekil 5: Z skoru değerin ortalamadan ne kadar ayrıştığını tanımlar ve eksi negatif iken, artı da pozitif ayrışma boyutudur.

Google/Görseller/Z Skor(Z-Score): SlideShare

| Z-Skor Formülü | Z-Skor Formülü |
|---|---|
| <ul style="list-style-type: none">• $Z_i = (X_i - \bar{X}) / S$• Z_i → Z-Skor• X_i → Veri Değeri• \bar{X} → Verilerin Ortalaması• S → Standart Sapma | $Z = \frac{X - \bar{X}}{s}$ <p>X = Katılımcı laboratuvar sonucu \bar{X} = Referans değeri s = Hedef standart sapma</p> <p>$2 < Z < 3$ arası kabul edilebilir ancak problemin irdelenmesi gerekir $Z \leq 2$ ise analiz uygundur. $Z \geq 3$ ise analiz kabul edilemez, düzeltici faaliyet uygulanmalıdır.</p> |

Şekil 6: Standart sapma boyutu da z skor saptanmasında anlam taşımaktadır.

Eğitimde artı iki üstü olanların ise özel ileri eğitim yapmazsanız, ileri aktif çocuk diyerek değerlendirildiği, hatta cezalandırıldığı ve dayak yedikleri de gözlenmektedir. Bu bireylere neden, niçin şeklinde bilimsel boyutu öne alarak yapılanma gerektiği önemlidir. Nasıl sınır zekâ ile altında özel eğitim ile normali yakalaması isteniyor ise, aynı şekilde ileri zekâlı olanlarında kaybedilmemesi için, özel eğitim gerekmektedir.

| Google/Görseller/What z-scores represent - ppt download: SlidePlayer | Google/Görseller/ Chapter 6 – Normal Probability Distributions - ppt video online download: slideplayer.com |
|---|---|
|  |  |

Şekil 7: Z Skoru: a) dağılım içinde bireyin yerini gösterir, b) ortalamadan ne kadar yakın/uzak olduğunu tanımlar, c) yüzde oranı da skorun toplumdaki yerini tanımlar (+/-1 %34,12, +/-2 %13,60, +/-3 %2,13).

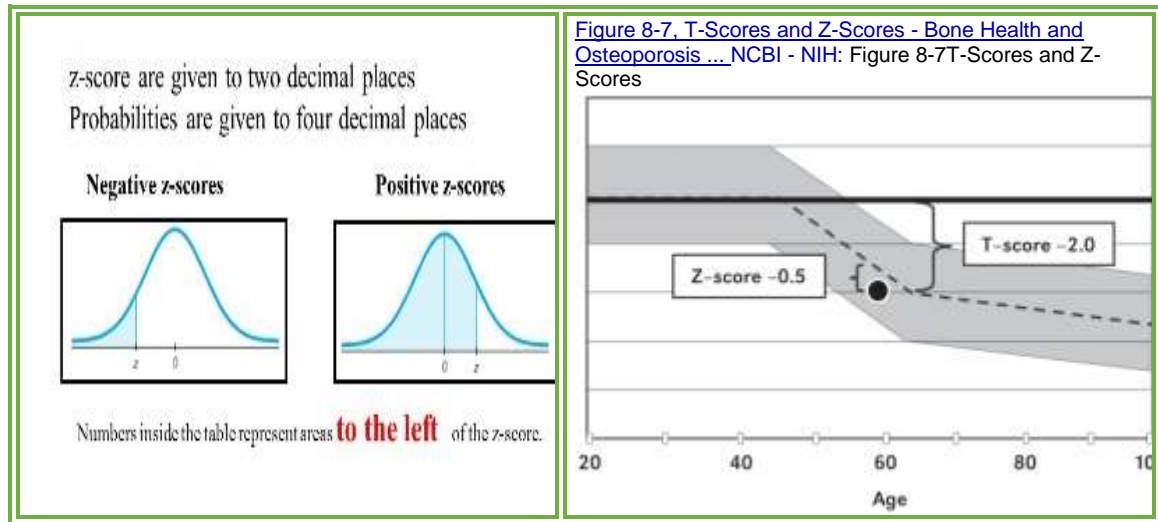
Bir başka tanımlama da normal etrafında toparlanmadır. Buna göre ilk sırada %68 +/-1 boyutundadırlar. Bu dikkate alınarak, sınavda başarılı olmanın 70 değer gibi ele alınması bu değerlerin bir yansımasıdır.

Toplumda öncü olması beklenen artı2-3 Z skorunda olan grup (%2,13) olmakta, genel toplumu yönlendirebilecek ve akademik olabilecek olanların oranı da (%13,60+2,13=15,75) yüz kişi arasında 10-15 kişi beklenilmektedir. Topluma ters bakan, nefret yayabilecek kişi oranının da benzer olduğundan toplumda %30 kişi genel olarak aykırılık taşımaktadır. Önemli olan sevgi dolu olanı öncü, akademik ve yönetici boyutuna getirebilmek, diğerlerini, negatif olanları ise elimine etmek olmalıdır. Demokrasi bu açıdan önemlidir ve seçimin, yöneticilerin %50 artı oy alması bu açıdan önemsenmektedir.

Diğer bir açıdan ele alındığında, ileri düzeyde anomali veya engelli olan, zekâ düzeyi belirgin düşük olanların oranının toplumda %2,5 oranından az olacağı da hatırlanmalıdır. Bu oranın yüksek olması, o toplumda eğitimin yaklaşım olarak etkin, yeterli düzeyi sağlaması açısından öne alınmaktadır.

Bazı tetkiklerde beklenen belirli bir düşme (T skor) ile Z skoru bütünleşerek kullanılmaktadır. Kemik dansimetresi bu açıdan bir örnek olarak sunulmaktadır. Bazı ilaçların kullanılması ve hastalık olarak tanımlanması açısından öne alınmaktadır. Osteoporoz yaygın bulunabilir ama bazı ilaçların başlanabilmesi açısından eksi 2,5 gibi bir değer veya daha düşük olması beklenmektedir. Bunun dışındaki yaklaşım genel destekleyici olmaktadır.

Negatif açıdan da ele alınabilmelidir. Bir bireye demir eksikliği tanısı koyma yerine günlük demir verilmesi (1-2mg/kg) ve eğer gereksinim fazla ise destekleyici olarak demir verilmesi (2-4mg/kg), daha sonra başarısız olunca demir tedavisi (6-8mg/kg) yapılabilir. Tedavi ancak başarısızlık anlamında olup, bunun da gerekçesi olmalıdır. 3 mg/kg demir yaklaşımında besinler sorun yaratmazken ve beslenmede zorluk oluşmazken, 6mg/kg üstünde sorunlar oluşmaktadır. Gıda takviyesi 3mg/dL yeterli iken, yetersiz olması da bu biyolojik etkileşim nedeniyledir.



Şekil 8: Gelişmişlik kriteri olarak %75+ kapsamı (%84,13) iken, negatif boyut %10 altı (15,75), olarak alınmalıdır.

c) R score

Wikipedia

The **R score** (*cote de rendement au collégial*, **CRC** or *cote R* in [French](#)) is a [statistical](#) method which classifies [college](#) students' academic performances in [Quebec](#). It is used by Quebec [universities](#) for selection purposes.

The R score is in fact a [z-score](#) (Z_{col}) multiplied by a group dispersion indicator (IDGZ) to which an indicator of group strength (ISGZ) has been added.

$R \text{ score} = (Z_{col} \times IDGZ) + ISGZ + C \times D$, where $C = D = 5$

The Z_{col} is the number of standard deviations the student is above the class average and gives an indication of the grade of the student with respect to the grades of other students in the class. The ISGZ is the average high school z-score (Z_{sec}) the group's students obtained on the MEES uniform examination subjects in Secondary 4 and 5. The IDGZ is the standard deviation of the students' Z_{sec} scores. The inclusion of the ISGZ and IDGZ in the determination of the R score allows for a more equitable comparison between students, regardless of their CEGEP's academic rank, although the effectiveness remains in dispute.

The use of the constant $C = 5$ greatly reduces the possibility of a negative value in the score and the multiplying the sum of all the preceding values by the constant $D = 5$ ensures the largeness of the score. The R score is defined such that the average is 25. Most R scores fall between 15 and 35, although any real number is a possible R score since the z-scores tend to positive or negative infinity as the standard deviation decreases. To guarantee that a grade of 100 will produce an R score of at least 35, an adjusted Z score formula guaranteed to produce a result above 35 is used. Grades below 50 are not considered when calculating the average and standard deviation of a grade distribution.

An R score is calculated for every course except for Physical Education taken before Fall 2007 or for remedial courses. The final R score is the weighted average of the R score in all courses. In addition, failed courses are given a reduced weight in the overall R score; they are weighted at 25% of the credits in the first semester and subsequently at 50%.

Yorum

Toplumda üst düzeydeki bireyleri seçebilmek için, onları akademi boyutta olması açısından Z skoru 2 üstü olanların bir şekilde R skoru olarak tanımlanarak seçilmesi işlemidir.

d) Z-test

Wikipedia

A **Z-test** is any [statistical test](#) for which the [distribution](#) of the [test statistic](#) under the [null hypothesis](#) can be approximated by a [normal distribution](#). Because of the [central limit theorem](#), many test statistics are approximately normally distributed for large samples. For each significance level, the Z-test has a single critical value (for example, 1.96 for 5% two tailed) which makes it more convenient than the [Student's t-test](#) which has separate critical values for each sample size. Therefore, many statistical tests can be conveniently performed as approximate Z-tests if the sample size is large or the population variance is known. If the population variance is unknown (and therefore has to be estimated from the sample itself) and the sample size is not large ($n < 30$), the Student's *t*-test may be more appropriate.

If T is a statistic that is approximately normally distributed under the null hypothesis, the next step in performing a Z-test is to estimate the [expected value](#) θ of T under the null hypothesis, and then obtain an estimate s of the [standard deviation](#) of T . After that the [standard score](#) $Z = (T - \theta) / s$ is calculated, from which [one-tailed and two-tailed p-values](#) can be calculated as $\Phi(-Z)$ (for upper-tailed tests), $\Phi(Z)$ (for lower-tailed tests) and $2\Phi(-|Z|)$ (for two-tailed tests) where Φ is the standard [normal cumulative distribution function](#).

Yorum

Toplumun büyüklüğü ile Student t testi ile uygunluk boyutu saptanmaya çalışılmaktadır. Ancak geniş ve bilinmeyen durumlarda Z testi önerilmektedir. Tahmini beklenen düzeyi bize göstermektedir.

Sonuç

Topluma göre irdelenme yapılması amacı ile sadece alınan ölçümler değil, bu ölçümlerin akranları ile uyumları da gündeme gelmektedir. Burada sıklıkla öngörülen yaklaşım hataları olabilmektedir. Desteksiz oturma boyutunun sadece ortalama ile standart eğitimde 6 ayda olması söz konusu edilir ve hatırlarda kalabilecek bir rakamdır. Denver Gelişim Çizelgesinde ise “**yardımsız oturma: ortalama 6,5 ay (%25; 5,5 ayda, %90; 7.5)**” denilmektedir. 6 ayda toplumun yarısından fazlası oturmamaktadır. Z skoru veya persentilde olarak ele aldığınızda 7-7,5 ay ele alınırsa %90 oranında oturmaktadır. Bu şekilde Z skoru ile irdelene yapıldığında, %85 oranında ele alınmaktadır. Bu açıdan Tıp Bilimi olarak yaklaşım boyutunu değiştirmektedir.

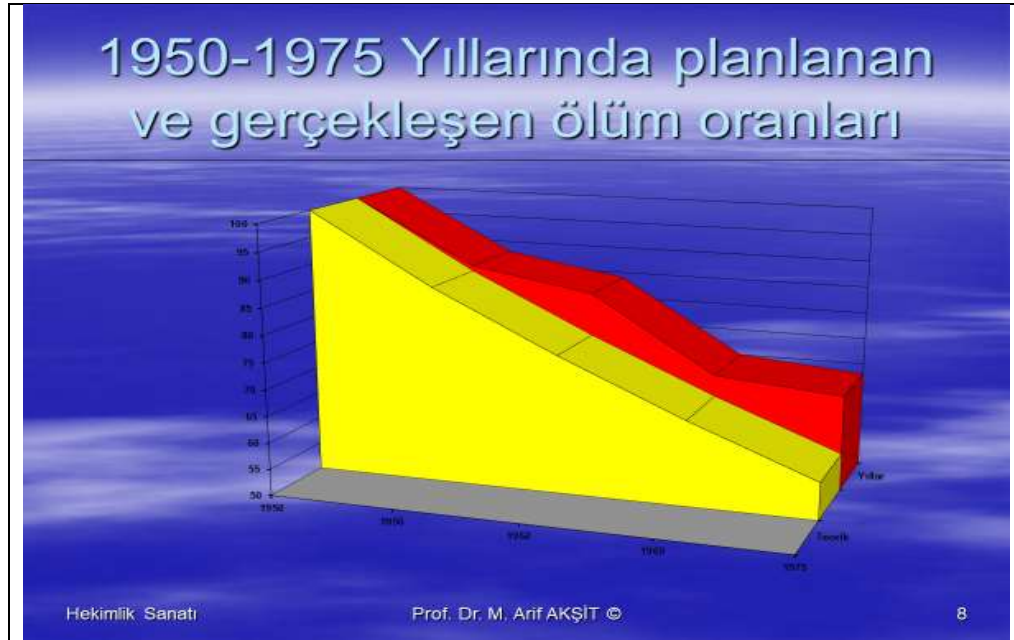
ORGANİZASYONUN ÖNEMİ

Sorun, kusur ve engelli olan bireyler ve anomaliler açısından bireysel olarak eğer bir kazanç, bir medyaya çıkabilmek için, “**yılan çocuk doğdu=ihitiyoğlu çocuk**” gibi yayınlar görülmektedir. Bu durumda bir olgunun birkaç defa kayıt edildiği görülmektedir. Ancak sıklıkla bu bebeklerin ölmesi ile kayıtlar oluşmamakta, net sıradan ölüm olarak tanımlanmaktadır.

Planlı Kalkınma Modelinde:

Planlı kalkınma ile gerçek kalkınma birbirinden ayrılmaktadır. Bu açıdan masada teorik olasılığın uymadığı gözlenmiştir. Kalkınma Modeli döneminde 6 yıllık hesaplamalar yapılmakta iken, artık her yıl yeniden yapılanma yaklaşımına gidilmiştir.

Yukarıda 6 yıllık planlama ile uygulama sonucunda elde edilen oranlar özetlenmektedir. Burada ilk 6 yıllık süreçte planlanan ve yapılanlar (1950–1956) birbirlerine yakındır. İkinci altı yılda (1957–1962) eski plan aynen uygulandığında daha önce elde edilen neticenin (%50'ye yakın başarının) alınamadığı, ikinci süreçte %3'lerde kaldığı gözlemlenmektedir. Bu açıdan, her şeyin yeniden gözden geçirilmesi ve yeniden yapılandırılması ile (1962–1969) yine başarı oranı hızlı (%40'ları aşan düşme) olmaktadır. Tekerrürde ise (1969–1975) başarı yine düşmektedir. Zamanımızda altı yıllık paket uygulamalar yerine, yıllık gözden geçirme ve planlama ile yeniden yapılanma (Japon söz olarak keizen = iyileştirme) gidilmektedir. Bu şekilde sürdürülebilir iyileşme yıllık bazda sağlanabilmektedir. Reform eskiyi yenileme şeklindedir. Burada eskiden alınan tecrübeler ile toplumsal açıdan tümünden her şeyi gözden geçirerek yeniden oluşumu kurmaktır. Amerikan metodunda yıkıp yenisini yapma geçerlidir. Japon modelinde (keizen) ise, eski korunmadan, sadece tecrübe alınarak, yeniden yapılanmadır (re-engineering).



Şekil 9: 1950 yılı ile 1975 yılları arasında 6 yıllık olarak planlanan ve gerçekleşen mortalite oranları (önde hedeflenen mortalite, arkada ise gerçekleşen mortaliteler göstermektedir)

Sağlık Yaklaşımları

Bakım Düzeylerine göre planlanan yaklaşımlar aşağıdaki şekilde özetlenebilir;

- 1: Normal Bakım (Toplumun %50-85'ine uygulanan); Birinci düzeydeki bakım, Çocuğun Gelişimin İzlenmesi, Önlemler, Aşılama, Öneriler, Rehabilitasyon
- 2: Hastane bakımı (Toplumun %15'ini kapsayan bakım); Sorunlar ve ağır olmayan bakımlar ve tedaviler.
- 3: Yoğun Bakım (Toplumun %1-5'ini kapsar); Kritik Bakım, Acil Yardım, İlk Yardım, Gözlem (müşahede).
- 4. Düzey Bakım ise ileri teknolojik cihazları (ECMO = Ekstrakorporal Membran Oksijenizasyonu, kapalı akciğer-kalp

makinesi, yüksek frekanslı ventilasyon ve NO kullanımı) bir hastaya bir hemşire şeklinde uygulayan merkezlerde yapılan uygulamalardır.

- 4: Ev Bakımı (Evde bakım); evde izleme, bebeğin gelişmesinin izlenmesi, ev ziyaretleri ve rehabilitasyon yaklaşımlarıdır.
- 5: Özgün Bakımlar (Engelli çocuklara bakım; CP, MMR, İşitme, Görme, otizm gibi)

Yukarıda da görüldüğü gibi, tedavi ile hastalıklarla baş etme imkânsızdır. Hastalık veya sorunların oluşmasını önleme, zarar unsuru olabilecek şeyleri yaşamdan kaldırma (sigarasız bir dünya gibi) şeklinde koruyucu hekimlik ve sağlığın temini ve izlenmesinin önemi özellikle çocuklarda çok büyüktür. Koruyucu hekimlik yaklaşımlarına da aşağıda kısaca söz edilecektir.

Koruyucu Hekimlik

Sağlıklı olmak için, öncelikle tüm zararlı unsurlardan arınmak veya korunmak gereklidir. Sağlık bakımında korunma, zamanımızda bebeklerde, çocuklarda ve adölesan dönemlerinde, kısaca çocuk hekimliğinin ana çekirdeği olmaya devam etmektedir.

Koruyucu hekimlikte doktorların yaklaşımları, çocuklara aile bireyi veya toplumun bir elemanı olarak değil, çocuk kendine özgü bir birey olarak, toplumu oluşturan yalın bir eleman şeklinde yapılmalıdır. Bunlar:

- Çocuğu birey olarak izleme: Sağlıklı büyüme ve gelişmenin birey bazında izlenmesi
- Olgu bazında pratik çözüm veya öneriler: Bazı karşılaşılan durumlarda, olaya veya olguya özgün pratik yaklaşımların önerilerin yapılması
- Örgütsel sistematik ve haklar sağlanmalı: Uzun süreli sorunlarda çocuklara, bireysel olarak örgütsel bir sağlık sistematüğın sağlanması, desteklenmesi
- Eğitim tüm çocukların temel hakkıdır: Genel sağlık desteğın sağlanmasında, eğitsel temelde bütünleştirilebilecek yaklaşımlar yapılmalıdır. Hekimin en azından yardımcı olunması beklenmelidir. Bunlar; çocuğın gelişmesi, çocuk aile ilişkileri, kazalar, eğitim bozuklukları, itilmiş çocuklar, şiddet, erken cinsel etkileşimler, çevre ve sosyal açıdan zararlı durumlar, sigara, alkol alışkanlıkları, ilaç kullanımınıdır.
- Tedavi bireysel değil ailesel ve/veya toplumsaldır: Tedavi yaklaşımında, sağlık gözetiminin yanında, aile ile ortak sorumluluk ve yaklaşım yapması, hasta hakları açısından destek sağlanması beklenmelidir.
- Sosyokültürel yapı irdelenmelidir: Ailelerin kültür, etnik durum, dil, sosyal durumları, ekonomik yapıları, özel sağlık durumları ve geçmişleri dikkate alınmalıdır.
- Çocuklara bireysel özerklik verilmeli ve özgüllüğü kazanmaları sağlanmalıdır: Erken dönemde hastalık ve sorunların tespiti ile önlenmesi yapılmalı ve ayrıca çocukların kendi başına sorunlarını çözmesi, güven ve kişilik kazanmaları gerekir.

Genel Genetik Özellikler

Değerler ölçüldüğü ve tanımlandığı zaman sübjektif algısından kurtulur.

Ölçme ve değerlendirmenin objektif olması ile hukuksal usul ve esaslara uyum sağlanabilir.

Sorunlu, kusurlu veya sekelli olan bireyler; evrensel engelli hakları kavramına girmeden, farkındalık boyutu ile değerlendirme amaçlanarak bu Ünite hazırlanmıştır.

Engelli Hakları ile ilgili Sözleşme de eklenerek Farkındalık çerçevesinde yorumlanmıştır.

Zamanımızda insanlar ölçme ve değerlendirmeleri standardize ederek, subjektif ölçümlerden kaçınmaya çalışmışlardır. Bu açıdan bireylerin fiziksel bulguları ile standartlar temelinde yorumlanmalıdır.

Temel olarak ANOMALİ NEDİR sorgusu sorulduğunda, lügat anlamı olarak: a) Normalden uzaklaşma veya sapma, b) Denksiz, kaide dışında olma, c) Anormallik, kusurlu oluşum, doğuştan kural dışılık, normal biçimin dışında olma, abnormalite, Malformasyon şeklinde tanımlanmaktadır.

Anomali olan nedir sorgusu veya kaygısı yerine Malformasyon yaklaşımı daha anlamlı olacaktır. Nitekim bir çalışmayı sunmak için Almanya'da Berlin Genetik Kongresinde, çalışmamızda anomali yaklaşımını nasıl tanımladığımızın sorulması üzerine, POSSUM Malformasyon kotlamasının listesini gösterip, buna göre yapıldığı ifade edilmiştir.

Malformasyonların listesi ile olaya yaklaşım ile standart ve daha net veriyi tanımlamak kolaylaşacaktır.

Tüm genetik sorunlar, kanımca bilimin belirli bir mutasyon ile yeni bir tür çabası olarak görmekteyim. Bu açıdan her olgu, kendine özgüdür ve başka emsali bulunamaz. Her insanın iki gözü ve tek burnu varken, yüz görünümleri özellik arz etmektedir.

Hekimlikte, "Hastalık yok, hasta vardır" şeklinde bireysellik geçerli olsa da uygulamaları belirli standart çerçevesindedir.

Hekim ve tıp öğrencileri sadece bilgisi açısından değil, beceri ve uygulamaları açısından da belirli bir standart içinde olmalıdırlar.

Ölçme ve değerlendirmelerin hukuksal boyuta olması için temelde yazılı olması gerekir.

Ölçme ve değerlendirmelerin hukuksal boyuta olması için

Bireysel değerlendirmenin hata payının, %5'i aşmaması gereklidir. Olgu bazında olmak üzere belirli bir standart yapıda olması gereklidir. Malformasyonların listelenmesi ile bu hata payının daha düşük olması sağlanabilir.

GENETİK ÖZELLİKLER (Pictures Of Standard Syndromes and Undiagnosed Malformations: POSSUM)

Disclaimer

Every effort has been made to make the data in POSSUM web as accurate as possible. The data is based on published material and patient diagnoses made by clinicians. The possibility of human error and more recent research needs to be taken in to account. We recommend confirming information found in POSSUM web from independent sources.

POSSUM is a tool to assist in diagnosis, but using trait searching does not guarantee the retrieval of a specific diagnosis or information, but rather offers a selection of possible diagnoses for consideration by the clinician. It is advised to check with original referenced source material to further assist in making a diagnosis.

Welcome to POSSUMweb

POSSUMweb is a dysmorphology database to assist clinicians in diagnosing syndromes in their patients, using traits and images. It can also be a useful teaching and learning tool, by searching for specific syndromes and cases.

This database includes around 4000 syndromes including multiple malformations, metabolic, teratogenic, chromosomal and skeletal syndromes and their images, and is updated continuously.

This version of POSSUM allows free text search (top right of the screen), and trait, syndrome and reference searches starting from the tabs above. In addition there is a useful trait atlas.

The POSSUM team welcomes input from the user community, and submission of syndrome images.

GENETİK ÖZELLİKLER (POSSUM)

YAPI-BUILD

- Anormal Yapı (Abnormal build)
- Gebelik Haftasına göre ufak bebek (SGA=Small for gestational age)
- Gebelik Haftasına göre büyük bebek (LGA=Large birth weight)
- Adaleli yapı (Muscular build)
- Zayıf adaleli yapı (Poorly muscled build)
- Cılız, ileri derecede ince yapı (Wasted, very thin build, FTT)
- Gövdesele obesite (Truncal obesity)
- Genel yapısal obesite (Generalized obesity)
- Erkeklerde kadımsal yapıya olma (Eunucoid, feminine build in male)
- Asimetrik vücut, hemihipertrofi, hemiatrofi (Asymmetry of the body, hemihypertrophy, hemiatrophy)
- Anormal postür, duruş (abnormal posture or gait)
- Diğer anormal yapılar (other abnormal build)

DURUŞ-STATURE

- Normal boy-iskelet displazisi ile birlikte (normal height/with skeletal dysplasia)
- abnormal stature
- tall stature
- long trunk
- long limbs
- marfanoid habitus
- short stature – prenatal, intrauterine dwarfizm
- short stature – postnatal
- short trunk
- short limbs
- short limbs – predominantly rhizomelic
- short limbs – predominantly mesomalic, mesomicromelia
- short limbs – predominantly acromelic
- other abnormal stature

CİLT-SKIN:

adnexal changes:

- increased body hair, hypertrichosis
- decreased body hair, hypotrichosis
- increased sweating
- decreased sweating
- unusual body odour
- other adnexal abnormality

patchy changes:

- abnormal patchy skin changes
- seborrhea
- patches of skin hypoplasia, atrophy, aplasia

NÖROLOJİK BULGULAR-Neurological:

structural abnormalities:

- abnormal nervous system structure
- anencephaly
- encephalocele, cranial meningocele
- hydrocephalus, dilated cerebral ventricles
- aqueduct stenosis or abnormality
- dandy walker malformation
- arnold chiari malformation
- hydranencephaly
- holoprosencephali, arhinencephali
- cerebral cortex atrophy
- cerebral gyral defect, polymicrogyria, lissencephaly
- cerebral cortex other (inc. Demyelination)
- agenezis or hypoplasia of corpus callosum
- septo-optic dysplasia and variants
- thalamic defect, hypothalamic defect
- midbrain, pons, medulla abnormalities
- cerebellum agenezis or hypoplasia
- cerebellum-other (including atrophy)
- spinal cord compression, narrow spinal canal
- spinal neural tube defect, meningocele, spina bifida
- spinal cord-other
- cranial nerve or nuclei abnormality
- peripheral nerve abnormalities
- autonomic nerve dysfunction
- intracranial vascular abnormality
- intracranial calcification
- other structural nervous system defect

functional abnormalities:

- mental retardation of any degreee
- mental retardation-borderline or mild
- mental retardation-moderate to severe
- neurological deterioration, dementia
- behaviour disorder, hyperactivity, psychosis
- autizm
- seizures of any type
- ataxia, inco-ordination
- hypotonia
- myotonia
- muscular hypertonia, spasticity, rigidity, brisk refl
- movement disorder-dystonia, chorea, tremor, spasm
- abnormal gait
- muscle weakness, myopathy
- absent reflexes
- insensitivity to pain
- speech delay or defect
- abnormal cry or voice
- hemiparesis, hemiplegia
- diplegia, paraplegia

| | |
|---|---|
| <ul style="list-style-type: none">• striae• hyperkeratosis, keratoderma• macules, papules• vesicles, blistering, epidermolysis• skin ulcerations• abnormal scarring• hairy patch• shagreen patch• sacral sinüs, dimple, nodüle• branchial sinüs, branchial pit• skin dimples, skin pits• other patchy skin changes <p>diffuse changes:</p> <ul style="list-style-type: none">• abnormal diffuse skin changes• soft skin• dry skin• eczema, dermatitis• ichthyosis• skin infection, cellulitis• cutis marmorata (marbled skin)or livedo reticularis• photosensitivity• erythroderma, erythema• urticaria, pruritus• rashes not listed above• thin skin• lipoatrophy, lack of subcutaneous tissue, decreased subcutaneous fat• thick skin• oedema, lymphoedema, edema, lymphedema• tight skin, lack of elasticity• loose skin, lax skin• excessive skin wrinkling• hyperextensible or hyperelastic skin• other skin changes <p>pigmentary changes:</p> <ul style="list-style-type: none">• abnormal pigmentary skin changes• vitiligo• decreased skin pigmentation-diffuse• decreased skin pigmentation-irregular• decreased skin pigmentation-patchy-streaky• increased skin pigmentation-diffuse• increased skin pigmentation-irregular• increased skin pigmentation-patchy-streaky• acanthosis nigricans• pigmented naevi• cafe au lait• excessive freckling• lentigines• other pigmentary skin changes <p>vasculer changes</p> <ul style="list-style-type: none">• vaskuler skin abnormalities• purpura, petechiae• telangiectasia-skin (see ears) | <ul style="list-style-type: none">• other neurological defect <p>investigations:</p> <ul style="list-style-type: none">• brain scan-abnormality• eeg abnormality• nerve conduction abnormality• emg abnormality• muscle biopsy-abnormal• other abnormal neurophysiological investigation <p>SOLUNUM-Respiratory, including diaphragm:</p> <ul style="list-style-type: none">• abnormal respiratory system• chronic or recurrent inflammatory lung disease• emphysema, lung cyst• hypoplastic lungs• absent lobe or lung segmentation defect• laryngeal abnormality• tracheal abnormality• diaphragmatic hernia or defect• irregular respiration or apnoea• abnormality of cilia• other respiratory abnormality <p>Cardiovascular:</p> <ul style="list-style-type: none">• abnormal cardiovascular structure or function• shunt-vsd, asd, pda• dextrocardia• cyanotic or complex heart disease• hypoplastic left heart• aortic root dilatation, aortic valve incompetence• aortic stenosis• coarctation of the aorta• pulmonic atresia-stenosis-hypoplastic right heart• pulmonary incompetence• mitral valve stenosis• mitral valve prolapse or incompetence• tricuspid valve defect• cardiomyopathy, endocardial fibroelastosis• cardiac conduction defects, cardiac arrhythmia• cardiac tumours• vascular structural defect (see skin-vascular)• calcified blood vessels• hypertension• other cardiovascular defect <p>GASTRO İNTESTİNAL-Gastrointestine:</p> <ul style="list-style-type: none">• abnormal gastrointestinal tract (see liver)• abnormal oesophagus including tracheo-oesophageal fistula• dysphagia or feeding difficulty• achalasia |
|---|---|

- telangiectasia-mucous membranes malformatios
- haemangioma-naevus flammeus
- haemangioma –cavernous or capillary
- angiokeratoma
- AV malformation or fistula
- prominent skin vessels, varicose veins
- other vascular skin abnormalities

tumours and lumps:

- abnormal skin lumps
- warts
- xanthoma
- neurofibromas
- pedunculated skin lesions
- subcutaneous nodules
- lipoma
- adenoma sebaceum
- cysts (see vesicles)
- other skin tumours

SAÇ-HAIR:

pigmentary changes:

- abnormal hair pigmentary changes
- albinism(hair)
- premature greying of hair
- decreased hair pigmentation-general
- decreased hair pigmentation-patchy
- white forelock
- other hair pigmentary changes

texture:

- abnormal hair texture
- fine hair
- coarse hair
- spiky hair
- curly, woolly, frizzy hair
- brittle hair, trichorrhexis nodosa, pili torti
- other hair abnormality

distribution on scalp:

- abnormal distribution of scalp hair
- dense scalp hair
- sparse or absent scalp hair-generalized
- sparse or absent scalp hair-localised
- high hairline-front
- low hairline-front
- low hairline-back
- abnormal scalp hair pattern, widows peak, cow lick
- other scalp hair distribution abnormality

TIRNAK-finger nails and toe nails

- abnormal nails
- absent or small nails
- thin, hyperconvex or hypoplastic nails

- pyloric stenosis or obstruction
- duodenal atresia or stenosis, annular pancreas
- other intestinal atresia
- malrotation or duplication of the gut
- situs inversus
- hirschsprung disease
- malabsorption, chronic diarrhoea or inflammation
- absent or abnormal gall bladder (including gall Stones)
- abnormal pancreas
- imperforate anus or anal stenosis
- malplached anus
- short bowel
- chronic constipation
- other gastrointestinal defect

KARACİĞER-Liver:

- abnormal liver
- ascites (see fetal ascites)
- obstructive liver disease-large duct
- obstructive liver disease-intrahepatic
- hepatocellular liver disease
- hepatic fibrosis or biliary fibrosis
- cysts of the liver
- storage liver disease
- hepatomegaly
- other liver disorder

RENAL-Renal and Urinary Tract:

- abnormal urinary tract and renal function
- agenesis or hypoplasia of kidneys
- large normal kidneys
- dysplastic, cystic-dysplastic kidneys
- polycystic kidneys
- ureteric abnormalities (reflux hydronephrosis)
- horseshoe, fused or ectopic kidneys
- renal tubular defect
- renal failure or nephritis
- bladder abnormalities (see ectopia vesica)
- urethral anomalies
- renal Stones
- other urinary tract defect

GENİTAL-Genitalia:

- abnormal genitalia, type not specified
- sex discrepancy genitalia vs chromosomes
- ambiguous genitalia
- large penis
- small penis
- hypospadias, epispadias
- scrotal abnormality, shawl scrotum
- undescended or ectopic testes
- small atrophic testes
- macrotestes
- abnormal external female genitalia

| | |
|--|---|
| <ul style="list-style-type: none">• dysplastic, grooved, thick, discoloured nails• broad or bifid nails• split nails• unguual fibromas• chronic paronychia• other nail defects <p>KAFA-skull and scalp</p> <ul style="list-style-type: none">• abnormal skull (see scalp hair)• macrocephaly• microcephaly• plagiocephaly• acrocephaly, oxycephaly, turriccephaly• scaphocephaly, dolichocephaly• prominent occiput• flat occiput(brachycephaly)• frontal bossing• high forehead• backward sloping forehead• broad forehead• narrow forehead, bitemporal narrowing• ridged metopic suture, trigonocephaly• sutural synostosis, craniosynostosis• cloverleaf skull• wide sutures, delayed fusion of sutures• premature or early closure of fontanelles• large fontanelles• scalp defect• other scalp anomaly <p>YÜZ-face</p> <p>general imression:</p> <ul style="list-style-type: none">• facies significantly abnormal• small face• large face• prematurely aged face• coarse face• fine or elfin face• expressionless, hypotonic, myopathic face• abnormal facial skin folds or creases• other facial appearence abnormality• shape of face: <p>abnormal shape of face</p> <ul style="list-style-type: none">• round face• square face• triangular face• long face• flat face• broad cheeks• jowls, sagging cheeks• structural asymmetry of face• facial palsy• boney distortion of face• other facial shape abnormality | <ul style="list-style-type: none">• uterine or vaginal abnormality• streak gonads• urogenital sinus• precococious puberty• hypogonadism, delayed puberty• other genital abnormality <p>ENDOKRİN-Endocrine:</p> <ul style="list-style-type: none">• abnormal endocrine system• multiple endocrinopathy• diabetes mellitus• diabetes insipidus• hypoparathyroidism• hyperparathyroidism• thyroid mass, goiter• hyperthyroidism• hypothyroidism, small or absent thyroid• adrenal malfunction• adrenal calsification• pituitary defect• hypogonadotrophic hypogonadism• other endocrine defect <p>İMMÜN ve HEMATOLOJİK-Immune and haematological system, spleen:</p> <ul style="list-style-type: none">• abnormal immun or hematological system• frequent infection (see nails for paronychia)• red cell disorder, anemia• neutrophil dysfunction, neutropenia• lymphocyte dysfunction, lymphopenia• platelet disorder, thrombocytopenia• clotting disorder, abnormality of coagulation• immunoglobuline dysfunction or reduction• thymic aplasia or hypoplasia• chronic lymphadenopathy• splenomegaly• asplenia or hyposplenia• polysplenia or ectopic spleen• other immune or haematological defect <p>BIYOKİMYASAL ve METABOLİK DEFEKİTLER- Biochemical and metabolic defect:</p> <ul style="list-style-type: none">• storage disorder• disorder of heteroglycan metabolism (incl. MPS)• amino acid disorder• organic acid disorder• fatty acid or lipid disorder• carbonhidrate disorder• mitochondrial disorder, cellular energy defect• hyperammonaemia• hypoglycaemia• hypercalcaemia• hypocalcaemia• hyperlipidaemia, hypercholesterolaemia• peroxisosomal disorder |
|--|---|

orbital region:

- abnormal orbital region
- hypertelorism-eyes widely spaced
- hypotelorism (including cyclops)-eyes closely spaced
- up-slanting palpebral fissures
- down-slanting palpebral fissures
- prominent supraorbital ridges
- flat supraorbital ridges
- prominent eyes
- deep set eyes, eye deeply set
- infraorbital folds
- periorbital fullness
- other orbital abnormality

midface:

- abnormal midface
- prominent premaxillary region
- depressed premaxillary region
- high cheek bones, prominent maxilla
- midface hypoplasia; flat midface, short midface
- long midface
- other midface abnormality

lower jaw:

- Abnormal lower jaw
- Pointed chin
- Grooved or dimpled chin
- Micrognathia; agnathia; retrognathia
- Partial absence of mandible-ramus, condyles
- Cleft jaw
- Prognathism
- Wide mandibular angle
- General enlargement of the jaw
- Asymmetry of the jaw
- Mandibular hyperostosis or sclerosis
- Limited opening of the mouth, trismus
- Robin sequence (see palate)
- Mandibular cysts
- Other jaw abnormality

facial clefts (see lips for cleft lip):

- Abnormal facial clefts (other than lip and palate)
- Central bony facial cleft
- Lateral facial cleft (see macrostoma)
- Oblique facial clefts
- Other facial clefts

GÖZ-Ocular region:

eyebrows:

- Abnormal eyebrow
- High arched eyebrow
- Medial flare of eyebrows

- other biochemical and metabolic defect

KANSERLER-Neoplasia:

- carcinoma, adenoma
- teratoma, hamartoma
- gonadal malignancy
- sarcomas
- wilms tumour
- neuroblastoma
- vascular tumour
- bone tumour
- odontogenic tumour
- neurologic tumours
- acoustic neuroma
- retinoblastoma
- lymphoma, leukemia
- reticuloendothelial malignancy
- malignant nevi
- other neoplasia

RADİYOLOJİK BULGULAR-

Radiological-general:

- general radiological abnormality
- cortical hyperostosis
- cortical thinning
- dysostosis multiplex (like MPS)
- bony sclerosis of any type
- non-homogenous sclerosis (density) - generalized
- focal or patchysclerosis (density) - generalized
- linear (streak-like) sclerosis (density) - general
- striated (band-like) sclerosis (density) - general
- bone-witting-bone appearance
- calcific stripping (punctate calcifications)
- soft tissue calcifications
- osteopenia, diffuse osteoporosis, coarse bone trabeculation
- multiple fractures, increased bone fragility
- enchondroma, radiolucencies - localized
- enchondroma, radiolucencies - multiple
- multiple exostoses
- lytic or lucent lesions of bone
- fibrous dysplasia of bone
- osteomyelitis
- advanced bone age, advanced skeletal maturation
- delayed skeletal maturation
- markedly asymmetric involvement
- other skeletal radiological abnormality

RADİYOLOJİK BULGULAR-Radiology:

diaphyses:

| | |
|--|---|
| <ul style="list-style-type: none"> • Synophrys; medial extension of eyebrow • Thick, bushy or double eyebrow • Absent, decreased eyebrows; lateral thinning • Lateral extension of eyebrow • Darker than expected eyebrows • Other eyebrow abnormality <p>lids and lashes:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Abnormal lids or lashes • Long palpebral fissures • Short palpebral fissures, blepharophimosis • lateral placement of inner canthi, telecanthus • absent eyelids, ablepharon • blepharochalasis • cryptophthalmos • epicanthic folds, epicanthus • epicanthus inversus • puffy eye lids • ptosis • ectropion • ankyloblepharon, eyelid synechia, lid adhesions • coloboma of the eyelid • long or double row of lashes, thick lashes • absent or decreased lashes • defect of lacrimal system • other abnormalities of lids or lashes, including entropion <p>globe (for cryptophthalmos see lids and lashes):</p> <ul style="list-style-type: none"> • abnormal globe of the eye • anophthalmos-microphthalmos • glaucoma, buphthalmos • other eye globe abnormalities <p>anterior segment:</p> <ul style="list-style-type: none"> • abnormal anterior segment of the eye • dislocated or subluxed lens • abnormal size, shape of lens; spherophakia • cataract • corneal clouding or opacity; anterior embryotoxon • peters anomaly, leucoma, leukoma • microcornea • abnormal corneal structure • megalocornea • keratoconus including keratoglobus • conjunctival telangiectasia • epibulbar dermoid • blue sclerae • pigmented sclera • abnormally placed pupil, axenfeld or rieger anomaly • aniridia • transilluminable iris • coloboma of iris • brushfield spots | <ul style="list-style-type: none"> • abnormal diaphyses • uniform sclerosis (density) of tubular bones • middiaphyseal sclerosis (density) of tubular bones • meta-epiphyseal sclerosis of tubular bones • thin diaphyses (ovartubulation) • wide diaphyses (undertubulation) • submetaphyseal undermodelling of expansion • submetaphyseal overconstriction • thick cortex of diaphyses • narrow medullary cavities of diaphyses • thin cortex of diaphyses • irregular cortex of diaphyses • periosteal thickening of diaphyses • periosteal excrescences of diaphyses • twisted long bones • bowing of long bones • dumbbell - shaped long bones • stellate - shaped long bones • dappled diaphyses • several unossified long bones • progressive loss of long bones (osteolysis) <p>metaphyses:</p> <ul style="list-style-type: none"> • abnormal metaphyses • sclerotic transverse bands of metaphyses • splayed or flared metaphyses • cupped metaphyses • frayed metaphyses • fragmented metaphyses • wooly, flocculent or dappled metaphyses • irregular metaphyses • wide metaphyses • convex (club - shaped) metaphyses • squared metaphyses • pointed metaphyses • longitudinal spurs of metaphyses • lateral spurs of metaphyses • cartilage tongues of metaphyses - generalized • cartilage tongues of metaphyses - localized <p>epiphyses(see femoral head):</p> <ul style="list-style-type: none"> • abnormal epiphyses • sclerotic (dense) epiphyses • large epiphyses • delayed ossification of epiphyses • small epiphyses • flat epiphyses • deformed or irregular epiphyses • punctate or stippled epiphyses • unilateral epiphyseal overgrowth or large epiphyses <p>skull:</p> <ul style="list-style-type: none"> • poorly ossified calvarium, soft skull • hyperostosis, thickened or sclerotic calvarium • absent or abnormal sinuses |
|--|---|

- heterochromia or mixed colouring of iris
- lisch nodules
- other anterior segment abnormality

retinal abnormalites:

- abnormal retina
- optic nerve abnormality, optic atrophy
- papilloedema
- retinal dysplasia or aplasia
- retinal pigmentary changes-peripheral
- macular pigmentary abnormality or degeneration
- macular cherry red spot
- retinal albinism
- retinal or macular coloboma
- retinal vascular changes
- retinal detachment
- other retinal abnormality

vision (including investigation results):

- abnormal vision
- visual loss-severe
- visual loss-mild or suspected
- myopia
- hyperopia
- astigmatism
- night blindness
- photophobia
- abnormal ERG
- abnormal VER
- other abnormal vision

eye movement disorders:

- abnormal eye movements
- paresis of ocular muscles, squint
- nystagmus
- other eye movement disorder

BURUN-Nose

- Abnormal nose
- Beaked nose
- Long or large nose
- Short or small nose
- Flattened nose
- Broad nasal bridge (see telecanthus)
- Depressed nasal bridges
- Narrow nasal bridge
- High nasal bridge
- Cleft nose, bifid tip
- Broad nasal tip, bulbous nasal tip
- Anteverted nostrils
- Winged ala nasi, flared nostrils
- Coloboma of the nostrils
- Hypoplastic or small nostrils
- Choanal atresia or stenosis
- Absent nasal cartilage
- Abnormal nasal septum

- parietal foramina
- abnormal or j-shaped sella turcica
- wormian bones
- platybasia, basilar impression
- reticuşar patern of calvarium
- lytic lesions in calvarium
- scerotic (dense) skull base
- steep skull base
- short skull base
- enlarged foramen magnum
- small foramen magnum
- sclerotic or hyperostotic facial bones
- other skull abnormality

thorax:

- small orabsent scapula
- winged scapula, other abnormal scapula (see shoulder)
- absent or hypoplastic clavicle
- long or high clavicle
- hyperostotic or wide clavicle
- pseudoarthrosis of clavicle
- short ribs (circumferential)
- short rib cage (longitudinal)
- cleft sternum
- short sternum
- underossified or unossified sternum
- other sternal defect
- supernumerary ribs
- hypoplastic or absent ribs
- abnormal rib structure incl. fusion
- segmentation defect of ribs
- thin ribs
- widened ribs
- irregular ribs
- sclerotic (dense) ribs
- splayed rib ends
- rib gap defect
- horizontal ribs
- other thoracic cage defect

Vertebral bodies:

entire vertebral bodies:

- obnormalities of entire vertebral bodies
- lack of widening or narrowed interpedicular distance
- vertebral malsegmentation or fusion, hemivertebrae
- uniform sclerosis(density) of vertebral bodies
- central sclerosis (density) of vertebral bodies
- unossified vertebral bodies-cervical or lumbar
- unossified vertebral bodies-generalized
- very small or hypoplastic vertebral bodies
- foreshortened, tall or large vertebral bodies
- severe plathyspondyly
- mild plathyspondyly
- oval-shaped(biconvex) vertebral bodies

| | |
|--|--|
| <ul style="list-style-type: none">• Abnormal columella• Anosmia• Other nasal abnormally <p>DUDAK-AĞIZ-Lips and Mouth:</p> <ul style="list-style-type: none">• Abnormal mouth• Small mouth, microstoma• Large mouth, macrostoma, lateral cleft• Drooping lower lip• Everted or protruding lips• Cupids bow• Tented upper lip• Downturned mouth• Mouth held open• Thick lips• Thin lips• Lip pits• Lip hyperpigmentation• Long philtrum• Short philtrum• Flat or featureless philtrum• Deeply grooved philtrum• Wide philtrum• Paramedian or lateral cleft lip (unilateral, bilateral)• Midline cleft lip• Other lip abnormality <p>AĞIZ BOŞLUĞU-Oral cavity:</p> <p>Palate and alveolus (also see facial clefts):</p> <ul style="list-style-type: none">• Abnormal palate (see lower jaw for robin sequence)• Cleft or notched alveolus• Cleft hard palate• Cleft soft palate, bifid uvula submucous cleft• Short palate• Immobile soft palate• High vaulted and narrow palate• Broad alveolar ridge (see gingivae)• Other abnormality of palate or alveolus <p>teeth:</p> <ul style="list-style-type: none">• Abnormal dentition• Tooth crown shape abnormality• Taurodontia, elongation of molar tooth pulp• Macrodontia• Microdontia• Development defect of enamel• Development defect of dentine• Tooth discolouration• Abnormal tooth position, malocclusion, open bite• Delayed eruption of teeth• Missing permanent teeth of retained deciduous teeth• Anodontia, oligodontia | <ul style="list-style-type: none">• diamond-shaped vertebral bodies• dorsal wedging of vertebral bodies• anterior wedging of vertebral bodies• coronal clefts of vertebral bodies• sagittal clefts of vertebral bodies• misshaped vertebral bodies, anisospondyly• short vertebral bodies• bulky vertebral bodies• other spinal or vertebral abnormality <p>end plates:</p> <ul style="list-style-type: none">• abnormal end plates of vertebral bodies• sclerotic (dense) end plates of vertebral bodies• irregular end plates of vertebral bodies• codfish or collapsed vertebral bodies• notching (central indentation) of vertebral bodies• humps of vertebral bodies <p>anterior aspect:</p> <ul style="list-style-type: none">• abnormal anterior aspect of vertebral bodies• anterior breaking anterior protrusion of vertebral bodies• anterosuperior ossification defect of vertebral bodies• central anterior spurs, central protrusion of vertebral bodies• anterior tonguing or projection of vertebral bodies• inferior anterior spurs of vertebral bodies <p>Pelvis:</p> <p>ilium:</p> <ul style="list-style-type: none">• abnormal ilia• iliac sclerosis (density)• short sacroaciac notches• short or small ilia• squared ilia• narrow or trapezoid iliac wings (lack of flare)• halberd-shaped ilia, crescent-shaped iliac wings• flared(vertical) iliac wings• irregularly mineralized (eg crenated) iliac crests• ragged iliac crests• narrow or hypoplastic iliac bodies• broad iliac bodies• medial protrusion (sna, ls head) of ilia• iliac horns• crescent-shaped (concave) lower iliac margins• deficient ossification of lower iliac portion <p>lower part, sacrum:</p> <ul style="list-style-type: none">• abnormal lower part of pelvis• horizonral or flat acetabular roof• slanted (steep) acetabular roof• acetabular spurs, triradiate acetabulum• irregular or abnormal acetabular roof |
|--|--|

- Natal or neonatal teeth
- Supernumerary teeth
- Premature loss of teeth
- Dental cysts or tumors
- Other dental abnormality

tongue, gingivae, mucosa:

- Abnormal tongue, gingivae, mucosa
- Glossoptosis, hypoplastic, atrophic tongue
- Protruding tongue
- Macroglossia
- Fissured tongue
- Cleft or notched tongue
- Thickened gingivae (see palate for alveolar ridge)
- Hamartoma, other tumors of the mouth
- Pigmented gums or mucous membranes
- Oral synechia, abnormal frenulae
- Abnormality of salivary glands
- Other abnormality of tongue, gingivae, mucosa

KULAKLAR-Ears:

location and orientation:

- abnormal location and orientation of the ear
- low set ears
- posterior angulation of ears
- anteverted or prominent ears, bat ears
- retroverted ear
- folded down ear
- folded up ear
- other ear location abnormality

shape and structure:

- abnormal ear shape or structure
- anotia, microtia
- long or large ear
- ear cartilage deficiency
- calcified or rigid ear cartilage
- helix absent or abnormal
- helix thickened or wide
- crus helix abnormal
- antihelix prominent, cystic ear
- antihelix hypoplastic or abnormal
- antihelix crus abnormal
- tragus abnormal
- antitragus abnormal
- ear lobe abnormal size
- linear indentation of ear lobe
- preauricular tags, ear pits, ear sinuses
- other pits or tags
- ear telangiectasia
- external auditory meatus atretic or absent
- abnormal middle ear
- abnormal inner ear
- other ear abnormality

- delayed ossification of pubic and ischial bones
- irregular shape of pubic and ischial bones
- open pubic symphysis in adults
- sacral agenesis or malformation
- other sacrum or pelvis

KALÇA-Hip:

- abnormal hip
- dysplastic hip
- coxa valga
- coxa vara
- dislocated hip
- other hip abnormalities

RADYOLOJİ-Radiology:

upper limbs-long bones&joints:

- abnormal upper limb bones
- upper limb asymmetry, hemiatrophy, hemihypertrophy
- absent or abnormal humerus
- absent or hypoplastic radius
- other abnormal radius
- absent or hypoplastic ulna
- other abnormal ulna
- radio-ulnar synostosis
- humero-radial fusion
- v-shaped distal radio-ulnar configuration
- dislocation (radio-ulnar or radio-humeral)
- carpal fusion
- absent, small or hypoplastic carpals
- carpal osteolysis
- other carpal bone anomalies
- absent or abnormal metacarpals
- absent, small or short phalanges
- acroosteolysis(fingers)
- cone shaped epiphyses
- accessory phalanges, pseudoepiphyses
- other upper limb bone defect
- wide carrying angle of elbow, cubitus valgus
- other elbow abnormality

lower limbs - long bones & joints:

- abnormal lower limb bones
- asymmetry of lower limbs, hemi hypertrophy
- sirenomelia, hypoplastic lower limbs
- abnormal femoral head epiphyses
- premature ossification of femoral head epiphyses
- large femoral head epiphyses
- delayed ossification of femoral head epiphyses
- small femoral head epiphyses
- flat femoral head epiphyses
- deformed or irregular femoralhead epiphyses

| | |
|--|--|
| <p>hearing loss:</p> <ul style="list-style-type: none">• hearing abnormal congenital or acquired• deafness-neurosensory• deafness-conductive• auditory processing defect• hyperacusis• other hearing abnormality <p>BOYUN-Neck:</p> <ul style="list-style-type: none">• abnormal neck• short neck• webbed neck, excess skin, cystic hygroma• torticollis• cervical kyphosis• atlanto-axial instability, odontoid hypoplasia <p>OMUZ BÖLGESİ-Shoulder region (see radiology-thorax):</p> <ul style="list-style-type: none">• abnormal shoulder• absent pectoral muscles• narrow or sloping shoulder; hypermobile shoulders• sprengele anomaly• other shoulder abnormality <p>GÖĞÜS DUVARI-Chest Wall (see radiology-thorax):</p> <ul style="list-style-type: none">• abnormal chest wall• chest asymmetry• pectus carinatum (pigeon chest)• pectus excavatum (funnel chest)• shield or barrel-shaped chest• bell-shaped chest• abnormally placed nipples• hypoplastic or absent nipples• supernumerary nipples• lack of breast tissue• gynaecomastia, breast enlargement• premature breast development in female• other chest wall defect <p>KARIN DUVARI ve HERNİLER-Abdominal Wall including hernias:</p> <ul style="list-style-type: none">• abnormal abdominal wall• absent or diminished abdominal musculature• omphalocele, exomphalos, gastroschisis• umbilical hernia• inguinal hernia• ectopia vesicae• other abdominal Wall abnormality <p>VERTEBRA-Spine-Curvatures:</p> <ul style="list-style-type: none">• thoracolumbar general kyphosis• gibbus or localised kyphosis• scoliosis• accentuated lumbar lordosis | <ul style="list-style-type: none">• abnormal femoral neck, proxima femoral shaft• absent, hypoplastic or short femur• short femoral neck• broad femoral neck• medial projection of femoral neck• oval translucency in proximal femur• accentuated trochanteric region• femora aplastic, hypoplastic, underossified or unossified• femora short, deformed or bowed• V-shaped flare of distal femoral epiphyses• other abnormal femur• knock knees - genua valga• bow legs - genu varum• genu recurvatum• wind swept deformity of knees• small or absent patella• other abnormal patella• other knee defect• slanting proximal tibial metaphyses or epiphyses• medial protrusion of proximal tibia• tibiae absent• tibiae aplastic, hypoplastic, underossified or unossified• fibulae short, deformed or bowed• other abnormal fibula• other lower limb bony defect <p>hands and feet:</p> <p>-proximal parts:</p> <ul style="list-style-type: none">• punctate calcification of carpal or tarsal bones• small carpal bones• extra carpal bones• extra calcaneal ossification centre• fused carpal bones• fused tarsal bones• loss of carpal, metacarpali tarsal or metatarsal bones (osteolysis)• premature appearance of talus or calcaneus• calcaneal spurs• proximal pointing of metacarpals• proximal convergence of metacarpals• tear-drop extra ossific. centre of metacarpal II• oval-shaped, short or broad first metacarpals• some metacarpals hypoplastic or short• some metacarpals short and deformed• misshaped hand bones• absent hand or foot, acheiropodia• metatarsal abnormalities <p>-phalanges</p> <ul style="list-style-type: none">• abnormal phalanges• symphalangism bullet-shaped phalanges• lack of distal tapering of phalanges• extra ossification centres of phalanges |
|--|--|

- abnormally straight spine
- stiff or rigid spine, restricted mobility

EKLEMLER-Limbs-clinical features (see radiology-upper limbs):

- abnormal clinical features of the limbs
- short limb-all elements present
- limb deficiency-ray
- short limb-transverse elements missing
- amelia (see lower limbs for sirenomelia)
- hyperextensible or hypermobile joints
- bulky or prominent joints
- bony restriction of joint mobility
- contractures of large joints(soft tissue)
- webbing or pterygia of multiple joints
- multiple joint dislocations
- limb constriction ring
- bowed limbs
- limb or joint pain; arthritis
- other limb abnormality

ÜST EKLEMLER-Upper limbs

hand and wrist (see radiology-phalanges):

- Abnormal hand
- No hand, absent hand, acheria
- Radial deviation of hand, radial club hand
- Madelung deformity
- Small hand
- Large hand
- Arachnodactyly
- Brachydactyly
- Broad and trident hand
- Irregularities of length or shape of fingers
- Syndactyly of fingers
- Polydactyly-preaxial (radial)
- Polydactyly-postaxial (ulnar) or type unspecified
- Missing fingers, adactyly
- Clefthand, split hand
- Claw hand (fixed flexion deformity of all fingers)
- Camptodactyly (fixed flexion deformity of some fingers)
- Clinodactyly of 5th finger
- Other clinodactyly of fingers
- Macroductyly
- Terminal broadening of fingers or clubbing
- Fetal finger pads, prominent digid pad
- Terminal hypoplasia fingers
- Spindle shaped or tapered fingers
- Overlapping fingers
- Ulnar deviation of fingers
- Single transverse palmar crease, simian crease
- Abnormal dermal dermatoglyphics, abnormal skin creases

- progressive distalward shortening of phalanges
- progressive loss of phalanges (acroosteolysis)
- come-shaped epiphyses of proximal phalanges
- some phalanges short and deformed
- some phalanges hypoplastic or very short
- all proximal phalanges hypoplastic or very short
- all proximal phalanges short and deformed
- come-shaped epiphyses of middle phalanges
- absent or hypoplastic middle phalanges of toes
- all middle phalanges hypoplastic or very short
- all middle phalanges short and deformed
- broad or bifid distal phalanges, hyperplastic tufts
- cone-shaped epiphyses of distal phalanges
- all distal phalanges hypoplastic or very short, brachytelephalangy
- all distal phalanges short and deformed
- acroosteolysis (toes)
- other phalangeal abnormalities

HİSTOLOJİ-Histology:

reserve zone:

- Abnormal reserve zone
- Large chondrocytes of reserve zone
- Fibroblastic appearance of reserve zone
- Multinucleated giant chondrocytes of reserve zone
- Chondrocyte inclusions in reserve zone
- Hypercellularity of reserve zone
- Hypocellularity of reserve zone
- Abnormal distribution of reserve zone chondrocytes
- Reduced intercellular matrix in reserve zone
- Increased intercellular matrix in reserve zone
- Focal matrix abnormality in reserve zone
- Generalized matrix abnormality in reserve zone
- Other reserve zone abnormalities

proliferative zone:

- Abnormal proliferative zone
- Absent columns in proliferative zone
- Short columns in proliferative zone
- Elongated columns in proliferative zone
- Irregular or malaligned columns in proliferative zone
- Large chondrocytes in proliferative zone
- Chondrocyte inclusions in proliferative zone
- Reduced intercellular matrix in proliferative zone
- Increased intercellular matrix in proliferative zone

- Abnormal wrist
- Other wrist deformity
- Other hand abnormality

thumb:

- Abnormal thumb
- Hypoplastic, short, stub or absent thumb
- Broad or bifid thumb
- Finger-like or triphalangeal thumb
- Cylindric fingers, spatulate thumb
- Proximally set thumb, short 1st metacarpal
- Clasp or adducted thumbs
- Hitch-hiker thumbs
- Other thumb defect

ALT EKLEMLER

Foot and ankle:

- Abnormal foot or ankle
- Talipes
- Other ankle defects
- Long or large foot (including arachnodactyly)
- Short foot (including brachydactyly)
- Absent foot, apodia
- Broad foot
- Rocker bottom foot, vertical talus
- Pes cavus
- Flat foot, pes planus
- Pes abductus
- Abnormal plantar creases
- Polydactyly of feet-preaxial (medial)
- Polydactyly of feet-postaxial-type unspecified
- Syndactyly (other than minimal 2nd and 3rd toes)
- Cleft foot, split foot
- Missing toes
- Irregular length or shape of toes
- Macroductyly of toes
- Terminal broadening or clubbing of toes
- Terminal hypoplasia of toes
- Overlapping toes
- Flexion deformity of toes
- Other foot defects

Lower limbs-great toe:

- Abnormal great toe
- Long (prehensile) great toe
- Short great toe
- Broad or bifid great toe
- Dorsiflexed great toe
- Metatarsus adductus
- Hallux valgus
- Wide space between 1st and 2nd toes
- Other great toe defect

- Focal matrix abnormality in proliferative zone
- Generalized matrix abnormality in proliferative zone
- Other proliferative zone abnormalities

hypertrophic zone:

- Abnormal hypertrophic zone
- Absent columns in hypertrophic zone
- Short columns in hypertrophic zone
- Elongated columns in hypertrophic zone
- Irregular or malaligned columns in hypertrophic zone
- Chondrocyte inclusions in hypertrophic zone
- Other hypertrophic zone abnormalities

zone of transformation:

- Abnormal zone of transformation
- Irregular line of resorption
- Short primary trabeculae
- Deformed primary trabecule (interconnecting)
- Elongation of tongues of hypertrophic cartilage
- Narrowed primary trabeculae
- Widened primary trabeculae
- Diaphyseal cortex:

cortex

- Abnormal cortical bone tissue
- Reduced cortical bone tissue
- Increased cortical bone tissue
- Other cortical bone tissue abnormalities

diaphyseal medulla:

- Abnormal trabeculae of diaphyseal medulla
- Narrowed trabeculae of diaphyseal medulla
- Widened trabeculae of diaphyseal medulla
- Hypercellular trabeculae of diaphyseal medulla
- Other abnormal trabeculae of diaphyseal medulla

osteoclasts:

- Abnormal osteoclast (abnormal osteoclasts)
- Osteoclast decreased osteoclast resorbing surface
- Increased osteoclast resorbing surface
- Other osteoclast abnormalities

Yorum

Hastalarda doğrudan tanı konulabilmesi için; a) bulgulara göre gözlenen sendrom ve hastalıkların listelenmesi, b) sendromlar veya hastalıklar hakkında bilgi sorgulaması, c) resimler ile bilginin işlenmesi ile d) OMIM bağlantısı ile e) literatür, yayınlara ulaşma olanağı sağlamaktadır. Güncellenme açısından da önemli bir boyutu bulunmaktadır.

Burada bulguların listesi sunularak, genetik hastalıkların öncelikle bulguların standart hale gelmesi sağlanmalıdır. Acayip görünümlü çocuk yaklaşımı ile tanı koymak olanaksız olacağı belirgindir.

POSSUM web sitesi olarak Genetik konusunda çalışmalarını olanların katıldığı bir sitedir. Bu site, Avustralya'dan Dünya'ya bağlanmaktadır. Yazar, POSSUM Programına 1979 yılından bu yana üye olarak katılmaktadır, 2'inci sürümden bu yana devamlı iletişim içinde olup, Pediatri Genetik oluşması ile Bilim Dalı olarak ta ayrıca üyelik sağlamıştır.

List of congenital disorders

Alfabetik olarak kongenital bozuklukların sıralaması sunulmaktadır.

Wikipedia,

Contents

Numerical

- 5p syndrome - see [Cri du chat](#)
- A**
 - [Albinism](#)
 - [Amelia and hemimelia](#)
 - [Amniotic Band syndrome](#)
 - [Anencephaly](#)
 - [Angelman syndrome](#)
 - [Aposthia](#)
 - [Arnold-Chiari malformation](#)
- B**
 - [Bannayan-Zonana syndrome](#)
 - [Bardet-Biedl syndrome](#)
 - [Barth syndrome](#)
 - [Basal Cell Nevus syndrome](#)
 - [Beckwith-Wiedemann syndrome](#)
 - [Benjamin syndrome](#)
 - [Bladder exstrophy](#)
 - [Bloom syndrome](#)
- C**
 - [Cat Eye syndrome](#)
 - [Caudal regression syndrome](#)
 - Sotos syndrome
 - [Cerebral Gigantism](#)
 - [CHARGE syndrome](#)
 - [Chromosome 16 Abnormalities](#)
 - [Chromosome 18 Abnormalities](#)
 - [Chromosome 20 Abnormalities](#)
 - [Chromosome 22 Abnormalities](#)
 - [Cleft lip/palate](#)
 - [Cleidocranial dysostosis](#)
- D**
 - [Club foot](#)
 - [Congenital adrenal hyperplasia \(CAH\)](#)
 - [Congenital central hypoventilation syndrome](#)
 - [Congenital Diaphragmatic Hernia \(CDH\)](#)
 - [Congenital Disorder of Glycosylation \(CDG\)](#)
 - [Congenital hyperinsulinism](#)
 - [Congenital insensitivity to pain with anhidrosis \(CIPA\)](#)
 - [Congenital pulmonary airway malformation \(CPAM\)](#)
 - [Conjoined twins](#)
 - [Costello syndrome](#)
 - [Craniopagus parasiticus](#)
 - [Cri du chat syndrome](#)
 - [Cyclopia](#)
 - [Cystic fibrosis](#)
- E**
 - [De Lange syndrome](#)
 - [Diphallia](#)
 - [Distal Trisomy 10q](#)
 - [Down syndrome](#)
- F**
 - [Ectodermal Dysplasia](#)
 - [Ectopia cordis](#)
 - [Ectrodactyly](#)
 - [Encephalocele](#)
- G**
 - [Fetal Alcohol Syndrome](#)
 - [Fetofetal Transfusion](#)
 - [First arch syndrome](#)
 - [Freeman-Sheldon syndrome](#)
- H**
 - [Gastroschisis](#)
 - [Goldenhar syndrome](#)
 - [Harlequin type ichthyosis](#)
 - [Heart disorders \(Congenital heart defects\)](#)
 - [Hemifacial Microsomia](#)
 - [Holoprosencephaly](#)
 - [Huntington's disease](#)
 - [Hirschsprung's Disease, or congenital aganglionic megacolon](#)
 - [Hypoglossia](#)
 - [Hypomelanism or hypomelanosis \(albinism\)](#)
 - [Hypospadias](#)
 - [Haemophilia](#)
 - [Heterochromia](#)
 - Hemochromatosis
- I**
 - [Imperforate anus](#)
 - [Incontinentia pigmenti](#)
 - [Intestinal neuronal dysplasia](#)
 - [Ivemark syndrome](#)
- J**
 - [Jacobsen syndrome](#)
- K**
 - [Katz syndrome](#)
 - [Klinefelter syndrome](#)
 - [Kabuki syndrome](#)
- L**
 - [Larsen syndrome](#)
 - [Laurence-Moon syndrome](#)
 - [Lissencephaly](#)
- M**
 - [Marfan syndrome](#)
 - [Microcephaly](#)

- | | | | | | |
|----------|--|----------|--|----------|---|
| N | <ul style="list-style-type: none">• Microtia• Monosomy 9p-• Myasthenic Syndrome• Myelokathexis | R | <ul style="list-style-type: none">• Polydactyly• Prader-Willi syndrome• Proteus syndrome• Prune belly syndrome | T | <ul style="list-style-type: none">• Syphilis, Congenital• Teratoma• Treacher Collins syndrome• Trichothiodystrophy• Triple-X Females• Trisomy 13• Trisomy 9• Turner syndrome |
| O | <ul style="list-style-type: none">• Nager's Syndrome• Nail-Patella syndrome• Neonatal Jaundice• Neurofibromatosis• Neuronal Ceroid-Lipofuscinosis• Noonan syndrome• Nystagmus | S | <ul style="list-style-type: none">• Radial aplasia• Rett syndrome• Robinow syndrome• Rubinstein-Taybi syndrome• Saethre-Chotzen syndrome• Schizencephaly• Sirenomelia• Situs inversus• Smith-Lemli-Opitz syndrome• Smith-Magenis syndrome• Spina bifida• Strabismus• Sturge-Weber syndrome | U | <ul style="list-style-type: none">• Umbilical hernia• Usher syndrome |
| P | <ul style="list-style-type: none">• Ochoa syndrome• Oculocerebrorenal syndrome• Pallister-Killian syndrome• Pectus Excavatum• Pectus Carinatum• Pierre Robin syndrome• Poland Syndrome | | | W | <ul style="list-style-type: none">• Wardenburg's syndrome• Werner syndrome• Wolf-Hirschhorn syndrome• Wolf-Parkinson-White syndrome |

Sonuç

Anomalilerin intrauterin dönemde saptanarak engellenmesi, kısaca uterus tahliyesi ile Neonatal Dönemde görülmesi azalmıştır. Ancak tümünde de dikkate alınması bir bakış açısından gereklidir. Varlığımızın oluşmasında genetik farklılıkların anomali boyutuna geçmesi ve bu oluşumun irdelenebilmesi ile oluş mekanizması ve doğal yollardan oluşmaması açısından önemlidir.

Ancak, öncelikle tanımlanmalı, kesin boyut olarak Kongenital Malformasyonlar şeklinde yapılanması daha anlamlı ve tıbbi kesinlik kazandıran bir yapı olabilmektedir.



M. A. Akşit Koleksiyonundan