ARX — RUTİN İZLEM TAKVİMİ

Nörolojik ve Genetik Hastalıklar Derneği (Nörogender) · norogender.org · Prof. Dr. Burak Tatlı danışmanlığında hazırlanmıştır

BU BELGE RUTİN İZLEM İÇİNDİR — SABİTLER: SPAZM UYANIKLIĞI · EL İŞLEVİ-ERGOTERAPİ · GELİŞİM-OKUL · AİLE DANIŞMANLIĞI

TANI ANINDA YAPILMASI GEREKENLER (BAZAL HARİTA)

- **Genetik + danışmanlık: anne testi** (X'e bağlı; taşıyıcı annede erkek kardeş riski %50) · polialanin genişlemesi ekzomda atlanabilir — raporun yöntemi netleştirilir · VUS 1-2 yılda bir reanaliz.
- **EEG bazalı** (spazm/hipsaritmi; sonrasında tip belirleme) + spazm eğitimi: beşik-selamı kümeleri videoya + aynı gün EEG kuralı yazılı · MR (yapısal ucu ayırmak için bir kez).
- **El işlevi-distoni bazal değerlendirmesi** (ergoterapi hedefleriyle) · gelişim-dil bazalı (dizartri notu) · kurtarma planı + acil kartı · XLAG ucunda ısı-beslenme-elektrolit planı.

YAŞ DÖNEMLERİNE GÖRE İZLEM

DÖNEM	YAPILMASI GEREKENLER
0-2 yaş	**Her kontrolde spazm sorgusu**; şüphede aynı gün EEG · spazm tedavisi sonrası nüks uyanıklığı (EEG ile) · gelişim izlemi + FTR · beslenme-kilo · XLAG ucunda ısı-elektrolit-beslenme yakın izlemi
2-6 yaş	Nöbet tipleri netleşir → tip-uyumlu ilaç · **ergoterapi: el becerileri programı** (kaşık-kalem-düğme; adaptif araçlar) · dil terapisi (dizartri) · davranış desteği · diş 6 ayda bir · kabızlık-uyku sorgusu
6-12 yaş	Okul planı: yazıda süre esnekliği + alternatif değerlendirme + araç adaptasyonları · yıllık gelişim-davranış değerlendirmesi · el işlevi hedefleri 6 ayda bir · EEG klinik değişimde · kemik sağlığı (D vitamini yıllık)
12-18+ yaş	Ergen ruh sağlığı ve bağımsızlık becerileri · mesleki yönlendirme (el işlevine uygun) · nöbet yüküne göre sadeleştirme değerlendirmesi · erişkin devri (EEG + el-işlev profili + video arşiviyle) · **aile planlaması danışmanlığı** (taşıyıcı anne/kız kardeşler için seçenekler)

Not: ARX izleminin üç sabiti **bebeklikte spazm uyanıklığı**, **el işlevine sürekli ergoterapi yatırımı** (Partington ucunda bağımsızlığın anahtarı) ve **X'e bağlı aile danışmanlığıdır**; tablo ilerleyici değildir, kazanımlar korunur.

© Nörogender — Nörolojik ve Genetik Hastalıklar Derneği · Prof. Dr. Burak Tatlı danışmanlığında · norogender.org

ARX — İZLEM KAYIT ÇİZELGESİ

Yapılan incelemelerin tarihlerini işleyiniz; kontrole gelirken bu sayfayı getiriniz

İNCELEME KAYITLARI

İNCELEME	ÖNERİLEN SIKLIK	EN SON YAPILDI	PLANLANAN SONRAKİ
EEG	Spazm şüphesinde AYNI GÜN; klinik değişimde		
El işlevi / ergoterapi hedefleri	6 ayda bir güncelleme		
Gelişim-dil değerlendirmesi	Yıllık; okul geçişlerinde formal		
Davranış değerlendirmesi	Yıllık		
Nöbet günlüğü + videolar (distoni ayrı)	Sürekli; kontrollerde birlikte		
Uyku-kabızlık sorgusu	Her vizitte		
Kemik (D vit)	Yıllık (AEİ altında)		
Diş	6 ayda bir		
Genetik danışma (anne testi) + VUS	Tanıda; aile planlamasında tekrar		

HER KONTROLDE SORGULANIR

☐ Kasılma kümesi var mı (video?) ☐ El becerilerinde değişim ☐ Distoni atakları: sıklık-tetik ☐ Kurtarma dozu kiloya güncel mi

☐ Okul araç-uyarlamaları ☐ Davranış-uyku

HEKİM ONAYI

BU PLANI DÜZENLEYEN HEKİM (AD-SOYAD) _____

KURUM / TELEFON _____

TARİH _____

İMZA / KAŞE _____

Kaynak çerçevesi: ARX/internöronopati literatürü ile uyumlu, aile ve hekim için hazırlanmış özettir; **aralıklar çocuğun bulgularına göre hekimince kişiselleştirilir.** Ayrıntılı rehber + acil planı: **norogender.org/saglik-yazilari/arx-iliskili-bozukluklar**