CACNA1A İLE İLİŞKİLİ BOZUKLUK — ACİL MÜDAHALE PLANI

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

BU ÇOCUĞUN CACNA1A BOZUKLUĞU VARDIR — ANİ TEK TARAFLI GÜÇSÜZLÜK ATAĞI OLABİLİR · "SARHOŞ GİBİ" ATAKLAR ZEHİRLENME DEĞİLDİR

1 · ÇOCUĞUN BİLGİLERİ (hekiminizle birlikte doldurunuz)

ADI SOYADI _____ DOĞUM TARİHİ _____ GÜNCEL KİLO (KG) / TARİH _____

ANNE/BABA ADI — TELEFON _____ İZLEYEN HEKİM — TELEFON _____ TERCİH EDİLEN HASTANE _____

GENETİK TANI (VARYANT) _____ ALERJİLER _____ KAN GRUBU _____

BASKIN FENOTİP (EA2 / HEMİPLEJİK MİGREN / EPİLEPSİ-ENSEFALOPATİ) _____ ASETAZOLAMİD KULLANIYOR MU? (DOZ) _____

2 · DÜZENLİ KULLANDIĞI İLAÇLAR

İLAÇ	DOZ	SAATLER	NOT

3 · ATAK ANINDA — EVDE / OKULDA

1. **Sakin kalın, süreyi başlatın;** çocuğu güvenli alana alın, **video çekin**.
2. **Nöbette:** yan yatırın, ağzına bir şey koymayın.
3. **Denge atağında (EA2):** yürütmeyin, düşmeye karşı oturtun/yatırın; sıvı verin (kusma sıktır).
4. **Tek taraflı güçsüzlükte:** İLK atak ya da farklı/uzamış atak → **112**.
5. Ateş varsa düşürün (atak tetikleyicisidir).

⏱ NÖBET İÇİN 5 DAKİKA KURALI

KURTARMA İLACI (ADI / YOLU) _____ DOZU _____

- Nöbet **5 dakikayı geçti**/tekrarlıyor → kurtarma ilacı; sürerse **112**.
- **Hemiplejik atakta kurtarma ilacı vermeyin** (nöbet değilse) — 112'yi arayın, formu verin.
- **Kafa çarpması sonrası** uzamış uyku hali/karışıklık → acile (hafif travma ağır atak tetikleyebilir).

4 · TETİKLEYİCİLER / BİLİNMESİ GEREKENLER

☐ Ateş / hastalık ☐ Uykusuzluk-yorgunluk ☐ Stres / heyecan ☐ KAFA TRAVMASI (hafif bile olsa ağır atak tetikleyebilir) ☐ Kafein

☐ İlaç dozunun atlanması ☐ Diğer: _____

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

ACİL SERVİS / SAĞLIK EKİBİ İÇİN — CACNA1A

Bu sayfayı çocuğu karşılayan sağlık ekibine veriniz

⚠ CACNA1A'YA ÖZGÜ ÜÇ KRİTİK NOKTA

1) Ani hemiparezi: İLK atak her zaman **inme protokolüyle** değerlendirilir (görüntüleme + inme dışlaması). Tanı bilinse bile **atipik, uzamış, ateşli ya da bilinç bulanıklığı derinleşen atakta** görüntüleme eşiği düşüktür; ağır FHM1 atağı **ensefalopati-beyin ödemine** ilerleyebilir → yatış + yakın izlem. **Triptan/ergotamin bu fenotipte geleneksel olarak kaçınılır** — hekim kararı.

2) "Sarhoş gibi" çocuk: saatler süren dengesizlik-dizartri-kusma atağı **intoksikasyon/ensefalit sanılmamalıdır** — EA2 atağı olabilir; bilinç çoğunlukla açıktır; aileden video ve önceki atak öyküsü isteyiniz. Bu ataklar epileptik değildir, antiepileptik yüklenmez.

3) Hafif kafa travması: bu tanıda ağır atak/ödem tetikleyebilir — travma sonrası uzamış uyku/karışıklıkta gözlemi cömert tutunuz.

UZAMIŞ NÖBET / STATUS YAKLAŞIMI (ÖZET)

- **Benzodiazepinler ilk basamaktır** (ailenin kurtarma dozunu sorunuz).
- **2. basamak:** levetirasetam IV veya valproat IV (absans bileşeni olabilir); fenitoin fokal nöbette kullanılabilir — sendrom-özel mutlak yasak yoktur.
- Ensefalopatili ağır atakta (FHM1) nöbet eşlik edebilir — EEG + görüntüleme birlikte planlanır.
- Dirençli statusta YBÜ'de midazolam infüzyonu + sürekli EEG.

EK NOTLAR

- Asetazolamid kullanıyorsa: kusma-ishalde elektrolit kontrolü; ilacı kesmeyiniz, izleyen hekime danışınız.
- EA2 atağında IV sıvı + antiemetik destek çoğu kez yeterlidir; atak saatler içinde çözülür.
- Aile ağacında migren/denge sorunları sıktır (otozomal baskın) — öykü alırken sorunuz.

İZLEYEN HEKİM NOTU (opsiyonel)

HEKİM ONAYI

BU PLANI DÜZENLEYEN HEKİM (AD-SOYAD)	KURUM / TELEFON	TARİH	İMZA / KAŞE

Aileye not: Bir kopya evde, bir kopya okulda, bir kopya yanınızda bulunsun. Baskın fenotip satırını doldurtmayı unutmayınız — acil ekibi ilk oradan bakar. Ayrıntı: **norogender.org/saglik-yazilari/cacna1a-iliskili-bozukluklar**

TIBBİ BİLGİ NOTU — CACNA1A (SAĞLIK PROFESYONELLERİ İÇİN)

Akademik özet · Nihai tanı ve tedavi kararları hastayı değerlendiren hekime aittir

CACNA1A İLE İLİŞKİLİ BOZUKLUKLAR NEDİR?

CACNA1A (P/Q tipi $Ca_V2.1$ kanalı) üç ana fenotip yapar: **EA2** (saatler süren ataksi-dizartri-kusma atakları; interiktal bakış nistagmusu; yıllarla hafif kalıcı ataksi), **FHM1** (hemiplejik aura; ağır ataklarda ensefalopati-ödem; hafif kafa travmasıyla tetiklenme) ve **erken başlangıçlı DEE** (nöbetler, paroksismal tonik yukarı bakış, hipotoni, gelişimsel etkilenme; zamanla serebellar atrofi). Kalıtım AD (%50; eksik penetrans, aile içi farklı yüzler); ağır infantil olgular sıklıkla de novo. Aynı gendeki CAG tekrarı erişkinde SCA6 yapar.

TEDAVİ NOTLARI

EA2: asetazolamid (tipik çerçeve 5-10 mg/kg/gün bölünmüş; elektrolit + ürolitiyazis izlemi) atak sıklığını belirgin azaltır; yanıtsızda 4-aminopiridin bildirilmiştir. **FHM1 profilaksisi:** verapamil, lamotrijin, asetazolamid, topiramat bildirilen seçenekler; **triptan/ergotamin geleneksel olarak kaçınılır. Epilepsi:** mutlak kontrendikasyon yok; absans bileşeninde valproat/etosüksimid öne çıkar. Ca-kanal hedefli gen/ASO yaklaşımları **araştırma aşamasındadır; klinik uygulama önerisi değildir.**

AKUT YAKLAŞIM ÖNERİLERİ (özet; kurum protokolü ve hekim kararı esastır)

Hemiplejik atak: ilk/atipik atakta inme dışlaması; ağır atakta yatış, hidrasyon, antiemetik, nöbet-ensefalopati izlemi; ateş agresif düşürülür.

Status: benzodiazepin (bukkal/IN midazolam 0,2-0,3 mg/kg, maks. 10 mg; IV 0,1-0,2 mg/kg) → levetirasetam IV 40-60 mg/kg veya valproat IV 30-40 mg/kg; dirençlide YBÜ midazolam infüzyonu + sürekli EEG.

EA2 atağı: destek (sıvı + antiemetik); epileptik değildir — antiepileptik eskalasyonu yapılmaz.

Kaynak çerçevesi: CACNA1A fenotip serileri, hemiplejik migren ve pediatrik status kaynaklarıyla uyumlu, eğitim amaçlı özettir; **ilaç ve doz seçimi dahil nihai karar, hastayı değerlendiren hekime aittir.** Ayrıntı: **norogender.org/saglik-yazilari/cacna1a-iliskili-bozukluklar**