CACNA1A — RUTİN İZLEM TAKVİMİ

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

BU BELGE RUTİN İZLEM İÇİNDİR — ÜÇ ATAK TİPİ (ATAKSİ / MİGREN / NÖBET) AYRI GÜNLÜKLERLE İZLENİR

TANI ANINDA YAPILMASI GEREKENLER (BAZAL HARİTA)

- **Baskın fenotipin adlandırılması** (EA2 / FHM1 / epilepsi-ensefalopati) ve acil karta işlenmesi · üç atak tipi için **ayrı günlük + video** düzeni kurulur.
- **Genetik danışmanlık:** otozomal baskın — **ebeveyn testi** (ailede migren/denge sorgusuyla); eksik penetrans ve aile içi farklı yüzler anlatılır; büyük kuşakta geç ataksi (SCA6) sorgusu · VUS ise 1-2 yılda bir yeniden sınıflama.
- **Bazal paket:** nörolojik muayene (nistagmus-denge kaydı) · kraniyal MR (bazal; serebellar değerlendirme) · nöbetli fenotipte EEG · gelişimsel bazal değerlendirme (DEE ucunda).
- **Güvenlik danışmanlığı:** kafa travması uyarısı (spor seçimi, kask kuralı) + okul bilgilendirme yazısı · kurtarma planı (nöbetli fenotipte) doldurulur.

YAŞ DÖNEMLERİNE GÖRE İZLEM

DÖNEM	YAPILMASI GEREKENLER
0-3 yaş	DEE ucunda: nöbet yönetimi + kurtarma planı her vizitte kiloya güncel · **paroksismal tonik yukarı bakış ataklarını videoya alın** (nöbetle karışır) · gelişim desteği (FTR-ergoterapi) erken · beslenme-büyüme izlemi · EEG kliniğe göre
3-6 yaş	EA2 atakları bu dönemde belirginleşebilir: atak günlüğü + tetikleyici analizi · **asetazolamid başlandıysa: elektrolit bazalı, sonra 6-12 ayda bir + böbrek taşı belirtisi sorgusu** · denge-nistagmus muayenesi yıllık · okul öncesi gelişim değerlendirmesi · kask-güvenlik kuralları oyun parkı/bisiklet için kurulur
6-12 yaş	Okul planı: atak sırasında güvenli alan + atak sonrası dinlenme + beden eğitimi uyarlaması · **FHM1 belirirse: travma danışmanlığı sıkılaştırılır (kafa topu/yakın temas sporları hekimle)** · profilaksi kararı atak sıklığına göre gözden geçirilir · denge-öğrenme izlemi · diş 6 ayda bir
12-18 yaş	Ergenlikte tetikleyiciler artar (uykusuzluk, kafein, stres) — yaşam düzeni konuşması · ataklar değişebilir: günlüklerle profilaksi ayarı · ehliyet-spor danışmanlığı · **erişkinliğe geçiş planı** + kalıcı denge bulgularının kaydı · ruh sağlığı sorgusu (kronik atak yükü)
Erişkin	Erişkin nöroloji devri (üç günlük + video arşiviyle) · kalıcı ataksi-nistagmus izlemi · profilaksi/asetazolamid sürdürme kararları · aile planlamasında %50 geçiş danışmanlığı · ailede SCA6 farkındalığı

Not: CACNA1A izleminin iki sabit direği **üç ayrı atak günlüğü** (tedavi kararlarının pusulası) ve **travma danışmanlığıdır**; EA2'de asetazolamid yanıtı, bu tanının en çok kazandıran kararıdır.

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

CACNA1A — İZLEM KAYIT ÇİZELGESİ

Yapılan incelemelerin tarihlerini işleyiniz; kontrole gelirken bu sayfayı getiriniz

İNCELEME KAYITLARI

İNCELEME	ÖNERİLEN SIKLIK	EN SON YAPILDI	PLANLANAN SONRAKİ
Atak günlükleri (3 tip) + video	Her vizitte gözden geçirilir		
Nörolojik muayene (denge-nistagmus)	Yıllık; kalıcı bulgu gelişiminde daha sık		
Asetazolamid izlemi (elektrolit)	Başlangıç bazalı; sonra 6-12 ayda bir + taş sorgusu		
Kraniyal MR	Bazal; klinik kötüleşmede (serebellar atrofi)		
EEG (nöbetli fenotip)	Bazal; klinik değişiklikte		
Gelişimsel değerlendirme (DEE ucu)	Tanıda; okul öncesi ve okul çağında		
Travma-spor danışmanlığı	Yıllık; yeni spor/okul değişiminde		
Kurtarma planı (nöbetli fenotip)	Her vizitte; kilo değişiminde doz güncellenir		
Diş	6 ayda bir		
Genetik danışma + VUS reanaliz	Tanıda; aile planlamasında; VUS 1-2 yılda bir		

HER KONTROLDE SORGULANIR

☐ Ataksi atağı günlüğü ☐ Migren/hemiplejik atak günlüğü ☐ Nöbet günlüğü ☐ Kafa travması oldu mu

☐ Asetazolamid yan etki (karıncalanma, iştah, taş) ☐ Uyku-kafein düzeni ☐ Okul planı güncel mi

HEKİM ONAYI

BU PLANI DÜZENLEYEN HEKİM (AD-SOYAD) _____

KURUM / TELEFON _____

TARİH _____

İMZA / KAŞE _____

Kaynak çerçevesi: CACNA1A fenotip serileri, EA2/FHM uzman önerileri ile uyumlu, aile ve hekim için hazırlanmış özettir; **aralıklar çocuğun bulgularına göre hekimince kişiselleştirilir.** Ayrıntılı rehber + acil planı: **norogender.org/saglik-yazilari/cacna1a-iliskili-bozukluklar**

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