CASK İLE İLİŞKİLİ BOZUKLUK — ACİL MÜDAHALE PLANI

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

BU ÇOCUĞUN CASK BOZUKLUĞU VARDIR — SERİ KASILMALAR SPAZM OLABİLİR: AYNI GÜN EEG · YUTMA GÜÇLÜĞÜ/ASPİRASYON RİSKİ

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 (GEN / VARYANT) _____ ALERJİLER _____ KAN GRUBU _____

2 · DÜZENLİ KULLANDIĞI İLAÇLAR

İLAÇ	DOZ	SAATLER	NOT

3 · NÖBET ANINDA — EVDE / OKULDA

1. **Sakin kalın, süreyi başlatın** (saat/telefon).
2. Çocuğu **yan yatırın**, başını koruyun, çevreyi güvenli hâle getirin.
3. **Ağzına hiçbir şey koymayın**; tutmaya, sarsmaya çalışmayın.
4. Mümkünse **video kaydı** alın (hekim için çok değerlidir).
5. Ateş varsa düşürmeye başlayın.

⏱ 5 DAKİKA KURALI — KURTARMA İLACI

KURTARMA İLACI (ADI / YOLU) _____ DOZU _____

- Nöbet **5 dakikayı geçti** ya da kısa arayla tekrarlıyorsa → kurtarma ilacını uygulayın.
- İlaçtan **5 dakika sonra** sürüyorsa → **112'yi arayın**, bu formu ekibe verin.
- İkinci doz: **yalnız hekimin yazdığı şekilde**: _____

4 · TETİKLEYİCİLER / KARIŞABİLEN DURUMLAR

☐ Ateş / hastalık ☐ Uykusuzluk ☐ İlaç dozunun atlanması

☐ YENİ BAŞLAYAN SERİ KASILMALAR (beşik-selamı kümeleri) → İNFANTİL SPAZM olabilir: AYNI GÜN EEG

☐ Beslenmede öksürük-morarma → aspirasyon riski ☐ Diğer: _____

ACİL SERVİS / SAĞLIK EKİBİ İÇİN — CASK

Bu sayfayı çocuğu karşılayan sağlık ekibine veriniz

⚠ CASK'E ÖZGÜ ÜÇ KRİTİK NOKTA

1) Yeni başlayan seri kasılmalar = infantil spazm olabilir: baş öne düşmesi/ beşik-selamı hareketi, uyanma çevresinde **kümeler hâlinde** → "gaz sancısı/irkilme" demeyiniz; **aynı gün EEG (hipsaritmi)** ve pediatrik nörolojiye acil yönlendirme. Tedavi (hormonal [ACTH/steroid] ve/veya vigabatrin) **gecikmesiz** başlanmalıdır.

2) Status yaklaşımı standarttır: bu tanıda özgül ilaç kısıtı yoktur — benzodiazepin → levetirasetam/valproat/fosfenitoin basamakları; ailenin kurtarma planını sorunuz.

3) Beslenme-aspirasyon zemini: solunum sıkıntısı/ateşte aspirasyonu düşününüz; yutma güçlüğü ve reflü bilinen özelliktir. Nistagmus-görme azlığı ve olası işitme kaybı nedeniyle göz teması/yanıt yanıltıcı olabilir — anlamadığı varsayılmamalıdır.

UZAMIŞ NÖBET / STATUS YAKLAŞIMI (ÖZET)

- **Benzodiazepinler ilk basamaktır** (bukkal/IN midazolam; ailenin dozunu sorunuz).
- **2. basamak:** levetirasetam IV 40-60 mg/kg, valproat IV 30-40 mg/kg veya fosfenitoin 20 mg FE/kg — **özgül kısıt yoktur**, kurum protokolü uygulanır.
- Spazm kümeleri status gibi tedavi edilmez — tanısı (EEG) ve özgül tedavisi (hormonal/VGB) ayrıdır; aynı gün nöroloji konsültasyonu isteyiniz.
- Dirençli durumda YBÜ'de midazolam infüzyonu + sürekli EEG.

EK NOTLAR

- Mikrosefali + beyincik-pons küçüklüğü (MICPCH) bu genin imzasıdır; MR raporu dosyasında olabilir.
- Skolyoz-kalça sorunları ve uyku bozukluğu eşlik edebilir; pozisyonlamada nazik olunuz.

İZLEYEN HEKİM NOTU (opsiyonel)

HEKİM ONAYI

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

Aileye not: Bir kopya evde, bir kopya bakım verenlerde; bebeklikte kasılma kümelerini videoya alıp hekiminize ulaştırınız. Ayrıntı: **norogender.org/saglik-yazilari/cask-iliskili-bozukluk**

TIBBİ BİLGİ NOTU — CASK (SAĞLIK PROFESYONELLERİ İÇİN)

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

CASK İLE İLİŞKİLİ BOZUKLUK NEDİR?

CASK (X'e bağlı; sinaps-beyincik gelişim proteini) en sık **kızlarda de novo** kayıpla **MICPCH** yapar: **doğum sonrası ilerleyen mikrosefali + pontoserebellar hipoplazi**, belirgin GG/ZY, hipotoni, nistagmus-şaşılık (± optik atrofi), bir kısmında sensörinöral işitme kaybı; **~yarısında epilepsi** (infantil spazm dahil, dirençli olabilir). Ağır kayıp varyantlı erkeklerde çok ağır erken ensefalopati (Ohtahara/West benzeri), hafif missense varyantlı erkeklerde nistagmuslu/nistagmussuz ZY görülür. Tablo tipik olarak ilerleyici değildir; beslenme-yutma güçlüğü ve skolyoz izlem gündemidir.

TEDAVİ VE BAKIM ÇERÇEVESİ

Hastalık-değiştirici tedavi yoktur; **semptomatik bakım seyri belirler**: **infantil spazmda standart protokoller gecikmesiz** (hormonal tedavi ve/veya vigabatrin); sonraki nöbetlerde ilaç seçimi nöbet tipine göredir — **gen-özgül kaçınma listesi yoktur**. Beslenme-yutma değerlendirmesi, reflü yönetimi ve gerekirse gastrostomi; düzenli oftalmoloji (nistagmus/optik sinir) + odyoloji; FTR-ergoterapi-AAC paketi; skolyoz-kalça izlemi. CASK'ı hedefleyen yaklaşımlar **klinik öncesi aşamadadır; araştırma aşamasındadır, klinik uygulama önerisi değildir.**

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

Spazm şüphesi: aynı gün EEG + pediatrik nöroloji; hormonal/VGB kararı uzmanla. **Konvülzif status:** benzodiazepin (bukkal/IN midazolam 0,2-0,3 mg/kg, maks. 10 mg) → levetirasetam IV 40-60 mg/kg / valproat IV 30-40 mg/kg / fosfenitoin 20 mg FE/kg (kısıt yok) → YBÜ. **Solunum sıkıntısında** aspirasyon pnömonisini değerlendiriniz; taburculukta beslenme planı netleşmelidir.

Kaynak çerçevesi: CASK/MICPCH literatürü, infantil spazm ve pediatrik status kılavuzları ile uyumlu, eğitim amaçlı özettir; **nihai karar, hastayı değerlendiren hekime aittir.** Ayrıntı: **norogender.org/saglik-yazilari/cask-iliskili-bozukluk**

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