DDX3X İLE İLİŞKİLİ BOZUKLUK — ACİL MÜDAHALE PLANI

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

BU ÇOCUĞUN DDX3X BOZUKLUĞU VARDIR — KONUŞAMAMASI ANLAMADIĞI ANLAMINA GELMEZ · HUZURSUZLUKTA KABIZLIĞI DÜŞÜNÜNÜZ

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 kullanıyorsa) dozun atlanması

☐ Duyusal yüklenme (gürültü-kalabalık-ışık) → davranış krizi, nöbetle karışabilir ☐ Karın ağrısı/huzursuzluk → KABIZLIK en sık gizli neden

☐ Diğer: _____

ACİL SERVİS / SAĞLIK EKİBİ İÇİN — DDX3X

Bu sayfayı çocuğu karşılayan sağlık ekibine veriniz

⚠ DDX3X'E ÖZGÜ ÜÇ KRİTİK NOKTA

1) Nöbet bu tanıda azınlıktadır (~%10-15) ama görülür: ilk şüpheli atakta standart değerlendirme (EEG); status gelişirse basamaklar standarttır — **özgül ilaç kısıtı yoktur**; ailenin kurtarma planını sorunuz.

2) Davranış krizi ≠ kötü davranış: duyusal yüklenme/kaygı tablosu ağrıyla ya da nöbetle karışabilir → **sakin-az uyaranlı alan, aile yanında, işlemleri önceden anlatınız**; konuşamıyor olması **anlamadığı anlamına gelmez**. Ağrı kaynağını (kulak, diş, karın) aktif arayınız.

3) Karın ağrısı/huzursuzlukta kabızlığı düşününüz — bu grupta en sık ve en kolay çözülen acil başvuru nedenlerindendir; batın muayenesi + gerekirse direkt grafi.

UZAMIŞ NÖBET / STATUS YAKLAŞIMI (ÖZET)

- **Benzodiazepinler ilk basamaktır** (bukkal/IN midazolam 0,2-0,3 mg/kg, maks. 10 mg).
- **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.
- Dirençli durumda YBÜ'de midazolam infüzyonu + sürekli EEG.

EK NOTLAR

- Hipotoni-eklem gevşekliği: pozisyonlamada nazik olunuz; damar yolu sırasında aileden tutuş önerisi alınız.
- MR'da korpus kallozum farkı/polimikrogiri bilinen zemindir — yeni görüntülemede "yeni bulgu" sanılmamalıdır (eski raporla karşılaştırınız).

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; duyusal kimlik kartını (neyin bunalttığı/neyin sakinleştirdiği) bu formla birlikte taşıyınız. Ayrıntı: **norogender.org/saglik-yazilari/ddx3x-iliskili-bozukluk**

TIBBİ BİLGİ NOTU — DDX3X (SAĞLIK PROFESYONELLERİ İÇİN)

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

DDX3X İLE İLİŞKİLİ BOZUKLUK NEDİR?

DDX3X (X'e bağlı RNA helikaz; kızlarda hemen daima de novo, X-inaktivasyonundan kısmen kaçar) kızlarda ZY'nin en sık tek-gen nedenlerindendir; nadir erkek olgular sıklıkla anneden geçen missense varyantlarla görülür. Çekirdek: değişken GG/ZY, **belirgin dil gecikmesi** (anlama ifadeden iyi), bebeklikte hipotoni, OSB-dikkat-kaygı özellikleri; bir alt grupta **korpus kallozum farkları/polimikrogiri** (missense-polimikrogirili olgular daha ağır seyredebilir), mikrosefali; **epilepsi ~%10-15** ve tip değişkendir. Beslenme güçlüğü, inatçı kabızlık, şaşılık/CVI, skolyoz, erken puberte bildirilen eşlikçilerdir. Tablo ilerleyici değildir.

TEDAVİ VE DESTEK ÇERÇEVESİ

Gen-özgül tedavi yoktur; **kazanımların motoru erken-yoğun gelişimsel destektir**: FTR (hipotoni), ergoterapi (duyusal düzenleme), **erken-yoğun dil terapisi + gerekirse AAC**, davranışsal/eğitsel program; kaygı-dikkat için yaşa uygun davranışsal ± farmakolojik destek (hekim kararıyla). Epilepside ilaç seçimi nöbet tipine göredir — **kaçınma listesi yoktur**. Kabızlık düzenli bağırsak programıyla yönetilir (davranış-uyku bozulmasının gizli nedeni). Göz (şaşılık/CVI), skolyoz ve puberte zamanlaması izlenir. Mekanizma temelli yaklaşımlar **klinik öncesi aşamadadır; araştırma aşamasındadır, klinik uygulama önerisi değildir.**

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

Nöbet/status: standart basamaklar (benzodiazepin → LEV/VPA/fosfenitoin), özgül kısıt yok. **Davranış krizi:** az uyaranlı alan + aile + önceden anlatma; ağrı taraması (kulak-diş-karın-idrar); sedasyon gerekiyorsa kurum protokolü. **Karın:** kabızlık ilk sırada değerlendirilir. Taburculukta: tetik notu + izleyen hekime bilgi.

Kaynak çerçevesi: DDX3X fenotip serileri ve pediatrik status kılavuzları ile uyumlu, eğitim amaçlı özettir; **nihai karar, hastayı değerlendiren hekime aittir.** Ayrıntı: **norogender.org/saglik-yazilari/ddx3x-iliskili-bozukluk**