DDX3X — RUTİN İZLEM TAKVİMİ

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

BU BELGE RUTİN İZLEM İÇİNDİR — SABİTLER: YILLIK GELİŞİM-DİL/AAC · DAVRANIŞ-KAYGI TARAMASI · KABIZLIK PROGRAMI · GÖZ-SKOLYOZ-PUBERTE

TANI ANINDA YAPILMASI GEREKENLER (BAZAL HARİTA)

- **Genetik + danışmanlık:** kızlarda hemen daima de novo (~%1 tekrar); erkek olguda anne testi · VUS 1-2 yılda bir reanaliz · DDX3X kayıtlarına katılım (doğal seyir + çalışma duyuruları).
- **MR bir kez** (kallozal desen/polimikrogiri — öngörü ve epilepsi riski notu) · şüpheli atak varsa EEG; yoksa rutin EEG gerekmez.
- **Gelişim-dil bazal değerlendirmesi** (anlama/ifade ayrı) + **AAC ihtiyacı** · davranış/OSB-dikkat bazal · göz muayenesi (şaşılık-kırma-CVI) · beslenme + **kabızlık programı** kurulur · duyusal profil kartı yazılır.

YAŞ DÖNEMLERİNE GÖRE İZLEM

DÖNEM	YAPILMASI GEREKENLER
0-3 yaş	Hipotoni için FTR + ergoterapi · beslenme-kilo izlemi; yutma yakınmasında değerlendirme · **dil terapisi erken ve yoğun**; işaret/resim desteği başlar · göz muayenesi (şaşılık) · kabızlık programı aktif · uyku düzeni
3-6 yaş	**Otizm/davranış yapılandırılmış değerlendirmesi** → eğitsel program · AAC cihaz/sistem kararı · anaokul planı (duyusal uyarlamalar) · göz kontrolü · şüpheli dalma-kasılmada EEG · diş 6 ayda bir
6-12 yaş	Okul uyarlamaları yıllık (bireysel eğitim planı; anlama güçlü — ifade desteği) · **kaygı-dikkat taraması yıllık** · skolyoz muayenesi yıllık; büyüme atağında 6 ayda bir · **puberte izlemi** (erken bulguda endokrin) · kabızlık programı gözden geçirme · bağımsızlık becerileri hedefleri
12-18 yaş	Ergen ruh sağlığı (kaygı-duygudurum) yıllık · adet-ergenlik bakım planı · skolyoz ergen atağında yakın izlem · mesleki-yaşam becerileri programı · erişkin bakıma **yazılı devir** (MR + gelişim profili + iletişim sistemi + duyusal kart)

Not: DDX3X izleminin üç sabiti **dil-iletişim yatırımı** (anlama iyidir — AAC karşılığını büyütür), **davranış-kaygı taraması** ve **kabızlık programıdır**; nöbet azınlıkta olduğundan EEG yalnız şüphede istenir, puberte-skolyoz büyümeyle izlenir.

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

DDX3X — İZLEM KAYIT ÇİZELGESİ

Yapılan incelemelerin tarihlerini işleyiniz; kontrole gelirken bu sayfayı getiriniz

İNCELEME KAYITLARI

İNCELEME	ÖNERİLEN SIKLIK	EN SON YAPILDI	PLANLANAN SONRAKİ
Gelişim-dil değerlendirmesi (AAC dahil)	Yıllık; okul geçişlerinde formal		
Davranış / OSB-dikkat-kaygı değ.	Yıllık; kriz dönemlerinde hemen		
Göz muayenesi	Tanıda; 1-2 yılda bir (şaşılık/CVI)		
Skolyoz muayenesi	Yıllık; büyüme atağında 6 ayda bir		
Puberte izlemi	Her vizitte; erken bulguda endokrin		
Kabızlık programı	Her vizitte sorgu; günlükle		
EEG	Yalnız şüpheli atakta		
Uyku değerlendirmesi	Her vizitte sorgu		
Diş	6 ayda bir		
Genetik danışma + VUS reanaliz + kayıt	Tanıda; VUS 1-2 yılda bir		

HER KONTROLDE SORGULANIR

☐ Dil-iletişim ilerlemesi (AAC kullanımı) ☐ Davranış-kaygı-uyku ☐ Kabızlık günlüğü ☐ Okul planı güncel mi ☐ Duyusal kart güncel mi ☐ Boy-kilo-puberte ☐ Sırt eğriliği

HEKİM ONAYI

BU PLANI DÜZENLEYEN HEKİM (AD-SOYAD) _____

KURUM / TELEFON _____

TARİH _____

İMZA / KAŞE _____

Kaynak çerçevesi: DDX3X fenotip serileri ile uyumlu, aile ve hekim için hazırlanmış özettir; **aralıklar çocuğun bulgularına göre hekimince kişiselleştirilir.** Ayrıntılı rehber + acil planı: **norogender.org/saglik-yazilari/ddx3x-iliskili-bozukluk**