DEPDC5 İLE İLİŞKİLİ EPİLEPSİ — ACİL MÜDAHALE PLANI

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

BU ÇOCUĞUN DEPDC5 EPİLEPSİSİ VARDIR — GECE ANİ-ŞİDDETLİ ATAKLAR KABUS DEĞİLDİR · STATUS BASAMAKLARI KISITSIZDIR

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

☐ UYKUSUZLUK / geç yatma (en güçlü tetik) ☐ Ateş / hastalık ☐ İlaç dozunun atlanması ☐ (Ergende) alkol

☐ Gece ani-şiddetli kısa ataklar → kabus/psikolojik DEĞİL, epilepsi olabilir — video alın

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

ACİL SERVİS / SAĞLIK EKİBİ İÇİN — DEPDC5

Bu sayfayı çocuğu karşılayan sağlık ekibine veriniz

⚠ DEPDC5 İÇİN ÜÇ KRİTİK NOKTA

1) Gece hipermotor atak ≠ kabus/psikojenik: uykudan ani başlayan, şiddetli-kısa (saniyeler-2 dk), gecede tekrarlayan ataklar bu genin imzasıdır — **video isteyiniz, video-EEG'li merkeze yönlendiriniz**; "psikolojik" damgası en sık gecikme nedenidir.

2) Status yaklaşımı standarttır ve KISITSIZDIR: fokal sendromdur — benzodiazepin → levetirasetam / valproat / **fosfenitoin dahil** kurum protokolü; sodyum kanal blokerleri bu tanıda uygundur.

3) "MR normal" bilgisine güvenmeyiniz: bu gende sulkus-dibi küçük displaziler kolay atlanır; dirençli öykü varsa taburculuk notuna **epilepsi-protokollü 3T MR + cerrahi merkez değerlendirmesi** önerisini ekleyiniz — displazi bulunursa cerrahi kür şansı yüksektir.

UZAMIŞ NÖBET / STATUS YAKLAŞIMI (ÖZET)

- **Benzodiazepinler ilk basamaktır** (ailenin kurtarma dozunu sorunuz).
- **2. basamak:** levetirasetam IV 40-60 mg/kg, valproat IV 30-40 mg/kg veya **fosfenitoin 20 mg FE/kg** — fokal sendrom, **kısıt yoktur**.
- Dirençli durumda YBÜ'de midazolam infüzyonu + sürekli EEG.

EK NOTLAR

- Otozomal baskın, eksik penetrans: ailede "hiç nöbet geçirmemiş taşıyıcılar" olabilir; aile öyküsünü kuşak kuşak sorgulayınız.
- Dirençli-gece nöbetli olgularda SUDEP riski artmış bildirilmiştir — izleyen hekime gece planı notu düşünüz.

İZLEYEN HEKİM NOTU (opsiyonel)

HEKİM ONAYI

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

Aileye not: Gece ataklarını videoya alınız (telefon başucunda); uyku düzenini koruyunuz — uykusuzluk en güçlü tetiktir. Ayrıntı: **norogender.org/saglik-yazilari/depdc5-iliskili-epilepsi**

TIBBİ BİLGİ NOTU — DEPDC5 (SAĞLIK PROFESYONELLERİ İÇİN)

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

DEPDC5 İLE İLİŞKİLİ EPİLEPSİ NEDİR?

DEPDC5 (GATOR1 — mTOR yolunun freni; AD, penetrans ~%60) **değişken odaklı ailesel fokal epilepsi** ve **uykuyla ilişkili hipermotor epilepsi** yapar; **fokal kortikal displazi tip II** (sıklıkla sulkus-dibi, MR'da gizli; dokuda ikinci somatik vuruş bildirilmiştir) önde gelen genetik nedenlerindendir. Gelişim çoğunlukla normaldir; üçte bire varan bölümde dirençli seyir görülür. Dirençli-gece nöbetli olgularda SUDEP riski artmıştır. NPRL2/NPRL3 aynı kompleksin benzer tablolarıdır.

TEDAVİ — STANDART İLAÇLAR VE CERRAHİ PENCERESİ

Fokal epilepsi standardı geçerlidir: KBZ/OKS dahil sodyum kanal blokerleri uygun ve sık tercihtir; LTG, lakozamid, LEV diğer basamaklar. **2 uygun ilaca yanıtsızlıkta cerrahi değerlendirme geciktirilmez:** video-EEG + epilepsi-protokollü 3T MR (gerekirse PET/ileri işleme); displazi rezeksiyonu bu gende **yüksek nöbetsizlik** oranlarıyla bildirilmiştir — "genetik = cerrahi olmaz" ezberi DEPDC5'te yanlıştır. Uyku düzeni tedavinin parçasıdır; dirençli olguda SUDEP konuşulur. **mTOR inhibitörleri** (everolimus/sirolimus) mekanizma-akılcı olup **araştırma aşamasındadır; uzman merkez kararıyla olgu bazında; rutin klinik uygulama önerisi değildir.**

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

Gece atağı: tanıklı-kısa hipermotor atak sonrası stabil çocukta video + poliklinik video-EEG planı yeterli olabilir; ilk atakta standart değerlendirme. **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 midazolam + sürekli EEG.

Kaynak çerçevesi: DEPDC5/GATOR1 literatürü ve pediatrik status kılavuzları ile uyumlu, eğitim amaçlı özettir; **nihai karar, hastayı değerlendiren hekime aittir.** Ayrıntı: **norogender.org/saglik-yazilari/depdc5-iliskili-epilepsi**

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