ÇOCUKLUK DİSTONİLERİ — RUTİN İZLEM TAKVİMİ

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

BU BELGE RUTİN İZLEM İÇİNDİR — SABİTLER: VİDEO ARŞİVİ · L-DOPA DENEMESİ + WILSON KAYDI · DİRENÇLİDE DBS DEĞERLENDİRMESİ GECİKMEZ

TANI ANINDA YAPILMASI GEREKENLER (BAZAL HARİTA)

- **Tanı koşusu YAZILI: L-dopa denemesi** (yapıldı/yanıt) + **Wilson taraması** (seruloplazmin + 24s idrar bakırı ± göz) + bazal ganglia MR notu — üçü dosyada kayıtlı · genetik panel/ekzom (TOR1A delesyon dahil) + aile danışmanlığı · VUS 1-2 yılda bir reanaliz.
- **Video arşivi kurulumu:** aynı görevler (koridor yürüyüşü, bir cümle yazı, bardak tutma) bazalda kaydedilir; yılda bir ve her ilaç değişiminde tekrarlanır.
- İlaç planı (L-dopa/triheksifenidil titrasyon şeması) + **alevlenme planı yazılı** (tetikler, ilk müdahale, hangi hastane) · fokal yük varsa botulinum programı · ağrı-uyku bazal sorgusu.

DÖNEMLERE GÖRE İZLEM

DÖNEM	YAPILMASI GEREKENLER
Tanı sonrası ilk yıl	L-dopa denemesi tamamlanır (yanıt dosyaya) · ilaç titrasyonu 1-3 ayda bir vizitle · video tekrarları ilaç değişimlerinde · triheksifenidilde antikolinerjik sorgu (ağız kuruluğu, idrar, görme) · aile eğitimi: tetikler + alevlenme planı + "yeni antiemetik/antipsikotik dikkat" kartı
Kontroldeki seyir	6-12 ayda bir vizit: distoni dağılımı-şiddeti + video · botulinum döngüsü (3-4 ay) planlı · okul planı (yazıda süre-araç uyarlaması, yorgunluk payı) yıllık · ağrı-uyku sorgusu · KMT2B'de konuşma-yutma değerlendirmesi yıllık · SGCE'de kaygı-ruh sağlığı taraması · ağır olguda kalça-skolyoz muayenesi yıllık
Dirençli-jeneralize yol	İki-üç uygun ilaca rağmen yayılan/işlev bozan distonide **DBS değerlendirmesi hareket-bozukluğu merkezinde GECİKTİRİLMEZ** (fiks deformite yerleşmeden) · status dystonicus öyküsü varsa yazılı kriz planı güncellenir · intratekal baklofen seçili karışım tabloda görüşülür
DBS'li izlem / erişkin geçişi	Pil-program kontrolleri cihaz merkezinin takvimiyle · pil seviyesi aile takviminde · MR-diatermi kuralları yazılı · elektrot-cihaz sorunlarında erken başvuru · erişkin devri: genotip + video arşivi + ilaç-botulinum-DBS geçmişiyle; gebelik planında genetik danışmanlık

Not: Distoni izleminin özü **nesnel video arşivi** + **iki tedavi fırsatını kaçırmamaktır**: L-dopa denemesi (DRD) ve zamanında DBS değerlendirmesi (TOR1A/KMT2B dirençli jeneralize); Wilson kaydı dosyada yazılı durur, akut distonik reaksiyon öyküsü ilaç kartına işlenir.

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

ÇOCUKLUK DİSTONİLERİ — İZLEM KAYIT ÇİZELGESİ

Yapılan incelemelerin tarihlerini işleyiniz; kontrole gelirken bu sayfayı getiriniz

İNCELEME KAYITLARI

İNCELEME	ÖNERİLEN SIKLIK	EN SON YAPILDI	PLANLANAN SONRAKİ
Video arşivi (aynı görevler)	Yılda bir + her ilaç değişiminde		
L-dopa denemesi kaydı	Tanıda; dosyada yazılı		
Wilson taraması kaydı	Tanıda; dosyada yazılı		
İlaç titrasyonu / yan etki sorgusu	Titrasyonda 1-3 ayda bir; sonra 6-12 ay		
Botulinum uygulaması	Gerekliyse 3-4 aylık döngü		
DBS değerlendirmesi (dirençlide)	İlaç yanıtsızlığı netleşince — geciktirme		
DBS pil-program kontrolü	Cihaz merkezinin takvimiyle		
Konuşma-yutma değ. (KMT2B)	Yıllık		
Ruh sağlığı taraması (SGCE/ergen)	Yıllık		
Kalça-skolyoz muayenesi (ağır olgu)	Yıllık		
Genetik danışma + VUS reanaliz	Tanıda; VUS 1-2 yılda bir		

HER KONTROLDE SORGULANIR

☐ Video tekrarı zamanı mı ☐ Dağılım-şiddet değişti mi ☐ Ağrı-uyku ☐ İlaç yan etkisi (antikolinerjik) ☐ Botulinum zamanı

☐ DBS: pil-program güncel mi ☐ Okul planı güncel mi

HEKİM ONAYI

BU PLANI DÜZENLEYEN HEKİM (AD-SOYAD) _____

KURUM / TELEFON _____

TARİH _____

İMZA / KAŞE _____

Kaynak çerçevesi: pediatrik distoni literatürü ile uyumlu, aile ve hekim için hazırlanmış özettir; **aralıklar çocuğun bulgularına göre hekimince kişiselleştirilir.** Ayrıntılı rehber + acil planı: **norogender.org/saglik-yazilari/cocukluk-distonileri**

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