DRAVET SENDROMU — ACİL MÜDAHALE PLANI

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

BU ÇOCUĞUN DRAVET SENDROMU VARDIR — UZAMIŞ NÖBET RİSKİ YÜKSEKTİR

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**, başının altına yumuşak bir şey koyun, çevreyi güvenli hâle getirin.
3. **Ağzına hiçbir şey koymayın**; tutmaya, sarsmaya çalışmayın.
4. Mümkünse **video kaydı** alın (hekim için değerlidir).
5. Ateş varsa düşürmeye başlayın (fitil/uygun yolla).

⏱ 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** nöbet sürüyorsa → **112'yi arayın**, bu formu ekibe verin.
- İkinci doz: **yalnız hekimin yazdığı şekilde**: _____

4 · BU ÇOCUKTA NÖBETİ TETİKLEYEBİLENLER

☐ Ateş / enfeksiyon ☐ Sıcak ortam-banyo ☐ Fiziksel yorgunluk ☐ Heyecan ☐ Parlak/yanıp sönen ışık, desen ☐ Uykusuzluk

☐ Diğer: _____

ACİL SERVİS / SAĞLIK EKİBİ İÇİN — DRAVET SENDROMU

Bu sayfayı çocuğu karşılayan sağlık ekibine veriniz

⚠ DRAVET SENDROMUNDA KULLANILMAMASI GEREKEN İLAÇLAR

Bu hastalıkta **sodyum kanal blokerleri nöbetleri AĞIRLAŞTIRABİLİR**. Status tedavisi dahil kaçınınız:
FENİTOİN / FOSFENİTOİN · KARBAMAZEPİN · OKSKARBAZEPİN · LAMOTRİJİN

(Yüksek doz barbitürat ve genel yaklaşımlar için izleyen hekimle iletişime geçiniz.)

UZAMIŞ NÖBET / STATUS EPİLEPTİKUS YAKLAŞIMI (ÖZET)

- **Benzodiazepinler ilk basamaktır** (ailenin uyguladığı kurtarma dozunu ve saatini sorunuz).
- İkinci basamakta **levetirasetam IV veya valproat IV** tercih edilir — **fenitoin/fosfenitoin KULLANMAYINIZ**.
- Dravet'te nöbetler uzamaya ve tekrarlamaya eğilimlidir; **erken ve kararlı tedavi** uygulayınız.
- Hastanın düzenli ilaçlarını (sayfa 1) aksatmayınız; stiripentol kullanıyorsa benzodiazepin etkisinin güçlenebileceğini göz önüne alınız.

ATEŞ VE SICAK YÖNETİMİ

- Ateşi **erken ve etkin** düşürünüz (tetikleyicidir).
- Ortamı serin tutunuz; ısınmış çocuğu soğutunuz.
- Enfeksiyon odağını değerlendirirken nöbet izlemini sürdürünüz.

DİĞER NOTLAR

- Bilinç düzelmesi yavaş olabilir; uzamış postiktal dönem bilinir.
- Aileden **nöbet videosunu** isteyiniz.
- Taburculukta izleyen hekime bilgi veriniz.

HEKİM ONAYI

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

Aileye not: Bu formun bir kopyasını evde buzdolabında, bir kopyasını okul/kreş dosyasında, bir kopyasını da yanınızda (çanta/telefon fotoğrafı) bulundurunuz. Kilo değiştikçe kurtarma ilacı dozunu hekiminizle güncelleyiniz. Ayrıntılı bilgi: **norogender.org/saglik-yazilari/dravet-sendromu**

TIBBİ BİLGİ NOTU — SAĞLIK PROFESYONELLERİ İÇİN

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

DRAVET SENDROMU NEDİR?

Dravet sendromu, olguların %80-90'ında **SCN1A** haployetmezliğine bağlı gelişimsel ve epileptik ensefalopatidir (insidans ~1/15.000-40.000). $Na_v1.1$ kanalı ağırlıklı olarak **GABAerjik inhibitör internöronlarda** eksprese olur; işlev kaybı inhibisyonu zayıflatır — kliniğin ve ilaç seçiminin anahtarı budur.

Klinik: İlk yıl içinde ateşle/ılık banyoyla tetiklenen, uzamış, sıklıkla hemiklonik nöbetlerle başlar; 1-5 yaş arasında miyoklonik, atipik absans, fokal ve atonik nöbetler eklenir. Status epileptikus eğilimi belirgindir. Gelişimsel yavaşlama tipik olarak 2. yaştan itibaren fark edilir; ataksi, davranış sorunları ve ileri yaşta crouch yürüyüş eşlik edebilir. Erken EEG ve MR sıklıkla normaldir; tanı klinik + genetik panel ile konur.

HANGİ İLAÇLARDAN SAKINILMALI? (GEREKÇESİYLE)

Sodyum kanal blokerleri kontrendike/kaçınılmalıdır: FENİTOİN · FOSFENİTOİN · KARBAMAZEPİN · OKSKARBAZEPİN · LAMOTRİJİN (yüksek doz IV lidokain dahil).
Gerekçe: Zaten hipofonksiyone inhibitör internöronların Na_v kanallarını bloke ederek **dezinhibisyonu derinleştirir**; nöbet sıklığını ve status riskini artırabilir.

Göreli sakınılacaklar: Vigabatrin ve tiagabin miyoklonik nöbetleri kötüleştirebilir. Her ilaç değişikliği izleyen çocuk nöroloğu ile planlanmalıdır.

AKUT NÖBET / STATUS EPİLEPTİKUSTA ÖNERİLER (özet; kurum protokolü ve hekim kararı esastır)

0-5 dk: ABC, oksijen, kan şekeri, damar yolu/zaman takibi; ateş varsa antipiretik + soğutma (tetikleyicidir).

1. basamak — benzodiazepin: Evde/ambulansta bukkal-intranazal midazolam (0,2-0,3 mg/kg; maks. 10 mg) ya da rektal diazepam (0,5 mg/kg). Hastanede IV midazolam 0,1-0,2 mg/kg ya da IV diazepam 0,25-0,3 mg/kg; gerekirse 5 dk arayla bir kez tekrar.

2. basamak (benzodiazepine dirençli): Levetirasetam IV 40-60 mg/kg (maks. ~4,5 g) veya **valproat IV 30-40 mg/kg** (karaciğer/metabolik kontrendikasyon yoksa); alternatif fenobarbital IV 15-20 mg/kg. **Fenitoin/fosfenitoin bu basamakta KULLANILMAMALIDIR.**

Dirençli status: Yoğun bakım koşullarında midazolam infüzyonu ve anestezik ajanlar; EEG monitörizasyonu önerilir.

Dikkat: Stiripentol kullanan hastada benzodiazepin klirensi azalır — sedasyon/solunum depresyonu açısından doz dikkatle seçilmelidir. Hastanın kronik ilaçları kesilmemeli; ketojenik diyetteyse dekstrozsuz sıvılar tercih edilmelidir.

Kaynak çerçevesi: Bu özet, Dravet sendromu tanı-tedavisine ilişkin güncel uluslararası konsensus raporları ve pediatrik status epileptikus kılavuzlarıyla uyumlu hazırlanmıştır. Eğitim amaçlıdır; **ilaç ve doz seçimi dahil nihai karar, hastayı değerlendiren hekime aittir.** Ayrıntılı bilgi: **norogender.org/saglik-yazilari/dravet-sendromu**