GNAO1 İLE İLİŞKİLİ BOZUKLUK — ACİL MÜDAHALE PLANI

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

BU ÇOCUĞUN GNAO1 BOZUKLUĞU VARDIR — "HAREKET KRİZİ" GERÇEK BİR ACİLDİR: PLANI UYGULAYIN, KOYU İDRARI SORGULAYIN

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 _____

KRİZ İLACI — 1. BASAMAK (HEKİM YAZAR: AD/DOZ/YOL) _____ KRİZ İLACI — 2. BASAMAK _____ DBS VAR MI? (TARİH/MERKEZ) _____

2 · DÜZENLİ KULLANDIĞI İLAÇLAR

İLAÇ	DOZ	SAATLER	NOT

3 · ATAK ANINDA — EVDE / OKULDA

NÖBETTE

1. Yan yatırın, süreyi başlatın, **video** çekin; ağzına bir şey koymayın.
2. **5 dakikayı geçti**/tekrarlıyor → kurtarma ilacı: _____ doz: _____
3. Sürerse **112** — bu formu ekibe verin.

HAREKET KRİZİ PLANI (kıvranma-savrulma fırtınası)

- **Tetikleyici arayın:** ateş→düşürün; ağrı-kabızlık-idrar sorgulayın; ortamı sakin-loş yapın.
- Hekimin yazdığı **kriz ilaçlarını** (yukarıda) sırayla uygulayın; **video** çekin.
- **Hastaneye gidin:** kriz 1-2 saatte yatışmıyorsa · su içemiyorsa · **idrar koyu/kola renginde** ise · ateş + aşırı sertlik varsa · çocuk tükenmişse.

4 · BU ÇOCUKTA KRİZİ/NÖBETİ TETİKLEYEBİLENLER

☐ Ateş / enfeksiyon ☐ Ağrı (diş, reflü, kabızlık, idrar yolu) ☐ Heyecan / aşırı uyarılma ☐ Uykusuzluk ☐ İlaç dozunun atlanması

☐ Diğer: _____

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

ACİL SERVİS / SAĞLIK EKİBİ İÇİN — GNAO1

Bu sayfayı çocuğu karşılayan sağlık ekibine veriniz

⚠ GNAO1'E ÖZGÜ ÜÇ KRİTİK NOKTA

1) Hareket krizi gerçek bir acildir — "nöbet değilmiş" deyip göndermeyiniz: saatler-günler süren şiddetli kore-ballismus/distoni fırtınası tükenme, beslenememe, hipertermi ve **rabdomiyolize** ilerleyebilir → **CK + böbrek işlevleri + idrar rengi**, hidrasyon, ateş kontrolü/soğutma; tetikleyici taraması (enfeksiyon, ağrı, kabızlık, idrar yolu). Ailenin kriz planındaki basamakları sorunuz; yanıtsız krizde **yoğun bakımda sedasyon** (ör. midazolam ± deksmedetomidin infüzyonu) gerekebilir — çocuğun izlendiği merkezle temas kurunuz.

2) Doğru etikete doğru ilaç: kriz ↔ nöbet ayrımı videoyla yapılır; **krize antiepileptik basamağı yüklemek çözmez** (tersi de geçerli). Tereddütte video-EEG.

3) DBS'li çocukta cihaz durumunu (pil/program) sorgulayınız; uzamış kriz DBS merkezine haber verilerek yönetilir.

UZAMIŞ NÖBET / STATUS YAKLAŞIMI (ÖZET)

- **Benzodiazepinler ilk basamaktır**; 2. basamak: levetirasetam IV, valproat IV veya fosfenitoin/fenitoin — sendrom-özel yasak yoktur.
- Dirençli statusta YBÜ'de midazolam infüzyonu + sürekli EEG.
- Kriz + nöbet iç içe olabilir — EEG eşliğinde ayırınız.

EK NOTLAR

- Hipotoni-yutma güçlüğü zemininde aspirasyona hazırlıklı olunuz; kriz sırasında oral yol güvensizleşebilir.
- Çocuk sözsüz olabilir ama bağlantıdadır — sakin ortam, aile yanında.

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, bir kopya yanınızda bulunsun. Kriz planı satırlarını hekiminizle doldurtup her vizitte güncelleyiniz. Ayrıntı: **norogender.org/saglik-yazilari/gnao1-iliskili-bozukluk**

TIBBİ BİLGİ NOTU — GNAO1 (SAĞLIK PROFESYONELLERİ İÇİN)

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

GNAO1 İLE İLİŞKİLİ BOZUKLUK NEDİR?

GNAO1 ($G\alpha_o$) de novo varyantları iki örtüşen fenotip yapar: erken epileptik ensefalopati ve/veya ağır hareket bozukluğu (kore-atetoz, distoni, ballismus). Ayırt edici acil tablo **diskinetik kriz/fırtınadır**: tetikleyiciyle (ateş, enfeksiyon, ağrı, uyarılma) alevlenen, saatler-günler süren şiddetli hiperkinezi — tükenme, hipertermi, **rabdomiyoliz** ve beslenme yetmezliği riskleri taşır; yoğun bakım gerektirebilir. Varyant türü fenotip ağırlığını yönlendirebilir.

KRİZ YÖNETİM ÇERÇEVESİ

1) Tetikleyici taraması ve tedavisi (enfeksiyon odağı, ağrı, kabızlık, İYE) + ateş kontrolü/soğutma + sakin-loş ortam. **2)** Basamaklı sedasyon/antidiskinetik: ailenin kriz planı (sıklıkla benzodiazepin ± klonidin ile başlar); yanıtsızda hastanede IV benzodiazepin; dirençli krizde **YBÜ'de midazolam ± deksmedetomidin infüzyonu** (merkez protokolüne göre). **3)** Destek: IV hidrasyon, **CK-böbrek izlemi** (miyoglobinüride agresif hidrasyon), elektrolitler, beslenme planı. **4)** Kronikte tetrabenazin, benzodiazepin, klonidin, gabapentin, triheksifenidil, baklofen bildirilen seçeneklerdir; **dirençli-tekrarlayan krizlerde GPi-DBS'in kriz yükünü belirgin azaltabildiği bildirilmiştir** — deneyimli merkez değerlendirmesi geciktirilmemelidir.

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

1. basamak: benzodiazepin (bukkal/IN midazolam 0,2-0,3 mg/kg, maks. 10 mg; IV 0,1-0,2 mg/kg). **2. basamak:** levetirasetam IV 40-60 mg/kg, valproat IV 30-40 mg/kg veya fosfenitoin/fenitoin 20 mg FE/kg. **Dirençli status:** YBÜ'de midazolam infüzyonu + sürekli EEG. Kriz-nöbet ayrımı için video(-EEG) esastır; krize antiepileptik eskalasyonu yapılmaz.

Kaynak çerçevesi: GNAO1 fenotip serileri, diskinetik kriz/status dystonicus yaklaşımı ve pediatrik status kılavuzlarıyla uyumlu, eğitim amaçlı özettir; **ilaç ve doz seçimi dahil nihai karar, hastayı değerlendiren hekime aittir.** Ayrıntı: **norogender.org/saglik-yazilari/gnao1-iliskili-bozukluk**