GNAO1 — RUTİN İZLEM TAKVİMİ

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

BU BELGE RUTİN İZLEM İÇİNDİR — MERKEZDE: GÜNCEL KRİZ PLANI + TETİKLEYİCİ YÖNETİMİ + GEREKİRSE DBS DEĞERLENDİRMESİ

TANI ANINDA YAPILMASI GEREKENLER (BAZAL HARİTA)

- **Kriz planının yazılması** (1./2. basamak ilaçlar + hastane eşikleri: 1-2 saat, beslenememe, KOYU İDRAR, ateş-sertlik) — buzdolabı/okul kopyaları · **bazal CK** ve kriz-sonrası CK alışkanlığı.
- **Video arşivi düzeni:** ataklar üç etiketle (nöbet / kore-distoni / KRİZ) kaydedilir; tereddütte video-EEG.
- **Genetik danışmanlık:** de novo (~%1 gonadal mozaiklik); varyantın literatür profili (epilepsi- mi hareket-ağırlıklı mı) uzman merkezle; VUS 1-2 yılda bir reanaliz.
- Beslenme-yutma bazal değerlendirmesi · FTR-ergoterapi başlangıcı · uyku-kabızlık planı (ikisi de kriz tetikleyicisidir).

YAŞ DÖNEMLERİNE GÖRE İZLEM

DÖNEM	YAPILMASI GEREKENLER
0-3 yaş	Kriz planı **her vizitte** kilo-doza göre güncellenir; evde stok kontrolü · tetikleyici defteri (ateş, aşı günü, diş, kabızlık) · nöbetli fenotipte EEG kliniğe göre; spazm farkındalığı · beslenme-kilo yakın izlem (diskinezi enerji yakar) · FTR hedefleri 3-6 ayda bir
3-6 yaş	Günlük hareket bozukluğu için ilaç denemeleri (tetrabenazin, klonidin, benzodiazepin…) sabırla, tek tek · az yürüyen çocukta **kalça grafisi** + skolyoz muayenesi · AAC/iletişim değerlendirmesi · uyku ve kabızlığın aktif yönetimi · diş 6 ayda bir (diş ağrısı kriz tetikler)
6-12 yaş	Okul planı: kriz eylem planı + sakin alan · kalça-skolyoz yıllık (grafiyle) · kriz sonrası CK kontrolü rutinleşir · davranış-uyku taraması · **Krizler ilaçlara dirençli ve tekrarlayıcıysa: DBS merkezi değerlendirmesi — geciktirmeyiniz**
12-18 yaş	Erişkinliğe geçiş planı · kemik sağlığı (D vitamini yıllık; az hareket/kırıkta DEXA) · kontraktür-ortopedi izlemi · bakım yükü ve aile desteği gözden geçirme · DBS'liyse pil-program kontrol düzeni
Erişkin	Erişkin devri (kriz planı + video arşivi + DBS dosyasıyla) · kriz yükü yaşla azalabilir — plan yine de güncel tutulur · osteoporoz-skolyoz değerlendirmesi · yaşam kalitesi hedefleri

Not: GNAO1 izleminin üç sabit direği **güncel kriz planı**, **tetikleyici yönetimi** (ağrı-kabızlık-uyku!) ve **dirençli seyirde DBS değerlendirmesinin geciktirilmemesidir**; kriz komplikasyonları büyük ölçüde planla önlenebilir.

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

GNAO1 — İZLEM KAYIT ÇİZELGESİ

Yapılan incelemelerin tarihlerini işleyiniz; kontrole gelirken bu sayfayı getiriniz

İNCELEME KAYITLARI

İNCELEME	ÖNERİLEN SIKLIK	EN SON YAPILDI	PLANLANAN SONRAKİ
Kriz planı güncelleme	Her vizitte; kilo değişiminde hemen		
CK	Bazalde; her ağır kriz sonrası; koyu idrarda hemen		
Atak video arşivi (3 etiket)	Sürekli; kontrolde hekimle gözden geçirilir		
EEG / video-EEG	Nöbetli fenotipte kliniğe göre; etiket tereddüdünde		
Kalça grafisi + skolyoz	Az yürüyende yıllık; muayene her vizitte		
Beslenme-yutma değ.	Her vizitte sorgu; kilo alamıyorsa gastrostomi görüşmesi		
AAC / iletişim değ.	Tanıda; okul öncesi ve okul çağında		
DBS merkez değerlendirmesi	Dirençli-tekrarlayan krizde; DBS'liyse düzenli cihaz kontrolü		
Kemik (D vit ± DEXA)	D vitamini yıllık; az hareket/kırıkta DEXA		
Diş	6 ayda bir		
Genetik danışma + VUS reanaliz	Tanıda; VUS 1-2 yılda bir		

HER KONTROLDE SORGULANIR

☐ Kriz/atak günlüğü + videolar ☐ Kriz ilaçları evde var mı · doz kiloya güncel mi ☐ Tetikleyici defteri (ağrı-kabızlık-uyku)

☐ Koyu idrar bilgisi aileye anlatıldı mı ☐ Beslenme-kilo ☐ İletişim ilerlemesi

HEKİM ONAYI

BU PLANI DÜZENLEYEN HEKİM (AD-SOYAD) _____

KURUM / TELEFON _____

TARİH _____

İMZA / KAŞE _____

Kaynak çerçevesi: GNAO1 fenotip serileri ve hareket bozukluğu uzman önerileri ile uyumlu, aile ve hekim için hazırlanmış özettir; **aralıklar çocuğun bulgularına göre hekimince kişiselleştirilir.** Ayrıntılı rehber + acil planı: **norogender.org/saglik-yazilari/gnao1-iliskili-bozukluk**