GRIN1 İLE İLİŞKİLİ BOZUKLUK — ACİL MÜDAHALE PLANI

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

BU ÇOCUĞUN GRIN1 BOZUKLUĞU VARDIR — GÖZ KAYMA / HAREKET ATAKLARININ HEPSİ NÖBET DEĞİLDİR (VİDEO İSTEYİNİZ)

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 · BU ÇOCUKTA NÖBETİ TETİKLEYEBİLENLER / KARIŞABİLEN DURUMLAR

☐ Ateş / hastalık ☐ Uykusuzluk ☐ İlaç dozunun atlanması ☐ Göz kayma atakları (okülojirik) — çoğu NÖBET DEĞİLDİR, video çekin

☐ Hiperkinetik/distonik ataklar — nöbetle karışır ☐ Diğer: _____

ACİL SERVİS / SAĞLIK EKİBİ İÇİN — GRIN1

Bu sayfayı çocuğu karşılayan sağlık ekibine veriniz

⚠ GRIN1'E ÖZGÜ İKİ KRİTİK NOKTA

1) Her atak nöbet değildir: GRIN1'de **okülojirik (göz kayma) krizler ve hiperkinetik/ distonik ataklar** sıktır ve epileptik nöbetle çok karışır — bilinç çoğunlukla korunur. Tereddütte **aileden video isteyiniz**; ayrım yapılmadan basamak basamak antiepileptik yüklemeyiniz.

2) Yutma güçlüğü-aspirasyon: hipotoni ve beslenme sorunları yaygındır — solunum değerlendirmesinde aspirasyonu düşünüz; ağızdan ilaç verirken dikkatli olunuz. Huzursuzluk ataklarında ağrı kaynağı (diş, reflü, kabızlık, kırık) tarayınız; çocuk sözel ifade edemez.

UZAMIŞ NÖBET / STATUS YAKLAŞIMI (ÖZET)

- **Benzodiazepinler ilk basamaktır** (ailenin kurtarma dozunu/saatini sorunuz).
- **2. basamak:** levetirasetam IV, valproat IV veya fosfenitoin/fenitoin — sendrom-özel kontrendikasyon yoktur.
- İnfantil spazm öyküsü olabilir; süt çocuğunda yeni kasılma kümelerinde çocuk nörolojisine haber veriniz.
- Dirençli statusta YBÜ'de midazolam infüzyonu + sürekli EEG.

EK NOTLAR

- Kortikal görme bozukluğu sıktır — çocuk sizi görmüyor olabilir; dokunarak ve sesle yaklaşınız, aileyi yanında tutunuz.
- Memantin kullanıyorsa (araştırma/endikasyon dışı izlemde) kesmeyiniz, izleyen merkeze danışınız.

İZLEYEN HEKİM NOTU (opsiyonel)

HEKİM ONAYI

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

Aileye not: Bir kopya evde, bir kopya okul/rehabilitasyon dosyasında, bir kopya yanınızda bulunsun. Atak videoları telefonunuzda hazır olsun. Ayrıntı: **norogender.org/saglik-yazilari/grin1-iliskili-bozukluk**

TIBBİ BİLGİ NOTU — GRIN1 (SAĞLIK PROFESYONELLERİ İÇİN)

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

GRIN1 İLE İLİŞKİLİ BOZUKLUK NEDİR?

GRIN1, NMDA reseptörünün zorunlu GluN1 alt birimini kodlar; de novo (nadiren biallelik) varyantlar **ağır nörogelişimsel bozukluk** yapar: belirgin ZY, konuşmanın yokluğu/sınırlılığı, hipotoni-hareket bozukluğu (distoni, kore, stereotipi), kortikal görme bozukluğu, sıklıkla edinsel mikrosefali; **epilepsi ~%65-70** (spazm, tonik, fokal). Ayırt edici: **okülojirik kriz benzeri non-epileptik ataklar**. Bir alt grupta kortikal kıvrım anomalisi (polimikrogiri benzeri) eşlik eder. Varyantlar kazanç ya da kayıp yönlü olabilir.

İLAÇ SEÇİMİ VE ACİL YAKLAŞIM

Sendrom-özel antiepileptik kontrendikasyonu yoktur; standart seçimler kullanılır, infantil spazmda hormon/vigabatrin standart kurallarla uygulanır. **Olay ayrımı tedavinin önkoşuludur:** non-epileptik paroksismal ataklara antiepileptik eskalasyonu yapılmamalı, video-EEG ile netleştirilmelidir. Kazanç-tip varyantlarda memantin denemeleri bildirilmiştir — araştırma çerçevesinde, uzman merkez kararıyla.

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

0-5 dk: ABC, glukoz, ateş. **1. basamak:** benzodiazepin (bukkal/IN midazolam 0,2-0,3 mg/kg, maks. 10 mg; IV 0,1-0,2 mg/kg) — gerekirse bir kez tekrar.

2. basamak: levetirasetam IV 40-60 mg/kg (maks. ~4,5 g), valproat IV 30-40 mg/kg veya fosfenitoin/fenitoin 20 mg FE/kg.

Dirençli status: YBÜ'de midazolam infüzyonu; sürekli EEG. Aspirasyon riski nedeniyle hava yolu korumasında erken davranınız.

Kaynak çerçevesi: GRIN1 fenotip serileri ve pediatrik status kılavuzlarıyla uyumlu, eğitim amaçlı özettir; **ilaç ve doz seçimi dahil nihai karar, hastayı değerlendiren hekime aittir.** Ayrıntı: **norogender.org/saglik-yazilari/grin1-iliskili-bozukluk**