GRIN1 — RUTİN İZLEM TAKVİMİ

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

BU BELGE RUTİN İZLEM İÇİNDİR — TARİHLERİ VE ARALIKLARI HEKİMİNİZLE KİŞİSELLEŞTİRİNİZ

TANI ANINDA YAPILMASI GEREKENLER (BAZAL HARİTA)

- **Genetik doğrulama + varyant yönü:** kazanç/kayıp (GoF/LoF) GRIN veritabanları/uzman görüşüyle netleştirilir (araştırma tedavileri buna göre); **VUS ise 1-2 yılda bir yeniden sınıflama** planlanır · danışmanlık: çoğunlukla de novo; nadir biallelik aileler ve ebeveyn mozaisizmi konuşulur.
- **Video-EEG ile olay ayrımı:** göz kayma (okülojirik) ve hiperkinetik atakların nöbetten ayrılması — ilaç basamaklarının önkoşulu · aileye **atak video arşivi** alışkanlığı kazandırılır.
- **Bazal paket:** gelişimsel değerlendirme · göz/görme işlevi (kortikal görme bozukluğu) · beslenme-yutma · baş çevresi kaydı · MR (kıvrım anomalisi sorgusu) · kurtarma planı + acil kartı.

YAŞ DÖNEMLERİNE GÖRE İZLEM

DÖNEM	YAPILMASI GEREKENLER
0-2 yaş	Spazm farkındalığı + video eğitimi (kümelerde AYNI GÜN başvuru) · EEG kliniğe göre · beslenme-kilo-**baş çevresi her vizitte** · FTR-ergoterapi gecikmeden · görme değerlendirmesi + CVI desteği · kurtarma planı her vizitte kiloya güncellenir
2-6 yaş	Yeni atak tipinde **video-EEG ile ayrım** (ilaç eskalasyonundan önce) · hareket bozukluğu yönetimi; ağrı-tetikleyici taraması · **bakışla seçim / AAC değerlendirmesi** · otizm değerlendirmesi · uyku · kabızlık-reflü aktif yönetim · diş 6 ayda bir
6-12 yaş	Okul/özel eğitim planı yıllık · nöbet yükü + ilaç yan etkileri gözden geçirme · skolyoz-kalça muayenesi (az hareketli çocukta) · kemik sağlığı (D vitamini yıllık) · görme yıllık · iletişim hedefleri güncelleme
12-18 yaş	Erişkinliğe geçiş planı · kemik (gerekirse DEXA) · kontraktür-ortopedi izlemi · bakım yükü ve aile desteği gözden geçirme · valproat kullanan genç kızlarda üreme çağı danışmanlığı
Erişkin	Erişkin bakıma devir (atak-video arşiviyle birlikte) · nöbet/hareket bozukluğu yönetimi sürer · osteoporoz değerlendirmesi · bakım planı ve yaşam kalitesi hedefleri

Not: GRIN1 izleminin iki sabit direği **olay ayrımı (video)** — gereksiz ilaç yükünden korur — ve **iletişim-görme desteğidir**; tablo ilerleyici değildir, kazanımlar birikir.

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

GRIN1 — İZLEM KAYIT ÇİZELGESİ

Yapılan incelemelerin tarihlerini işleyiniz; kontrole gelirken bu sayfayı getiriniz

İNCELEME KAYITLARI

İNCELEME	ÖNERİLEN SIKLIK	EN SON YAPILDI	PLANLANAN SONRAKİ
Video-EEG / EEG	Bazal; yeni atak tipinde ve klinik değişiklikte		
Gelişimsel değerlendirme	Tanıda; okul öncesi ve okul çağında tekrar		
Göz / görme işlevi (CVI)	Bazal; sonra yıllık		
Beslenme-yutma değ.	Her vizitte sorgu; kilo kaybında değerlendirme		
Baş çevresi (bebek)	Her vizitte (0-24 ay)		
Hareket bozukluğu video kaydı	Her yeni atak tipinde		
AAC / iletişim değ.	Tanıda; okul öncesi ve okul çağında güncelleme		
Skolyoz-kalça muayenesi	Yıllık (az hareketli çocukta grafiyle)		
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

☐ Atak günlüğü + videolar ☐ Kurtarma dozu kiloya güncel mi ☐ Beslenme-büyüme ☐ Uyku ☐ Huzursuzlukta ağrı kaynağı
☐ İletişim-görme ilerlemesi

HEKİM ONAYI

BU PLANI DÜZENLEYEN HEKİM (AD-SOYAD) _____

KURUM / TELEFON _____

TARİH _____

İMZA / KAŞE _____

Kaynak çerçevesi: GRIN1 fenotip serileri ve GRIN uzman önerileri ile uyumlu, aile ve hekim için hazırlanmış özettir; **aralıklar çocuğun bulgularına göre hekimince kişiselleştirilir.** Ayrıntılı rehber + acil planı: **norogender.org/saglik-yazilari/grin1-iliskili-bozukluk**

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