GRIN2A / GRIN2B İLE İLİŞKİLİ BOZUKLUK — ACİL MÜDAHALE PLANI

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

BU ÇOCUĞUN GRIN2 BOZUKLUĞU VARDIR — DİL/DAVRANIŞ GERİLEMESİ 'PSİKOLOJİK' DEĞİLDİR: UYKU EEG'Sİ GEREKİR

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 (önemli tetikleyici) ☐ İlaç dozunun atlanması

☐ Dil/davranış gerilemesi günler-haftalar içinde → UYKU EEG'si gerekir (ESES?)

☐ Gece silik nöbetler (yüz seğirmesi, salya, konuşamama) — video çekin ☐ Diğer: _____

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

ACİL SERVİS / SAĞLIK EKİBİ İÇİN — GRIN2A / GRIN2B

Bu sayfayı çocuğu karşılayan sağlık ekibine veriniz

⚠ GRIN2'YE ÖZGÜ İKİ KRİTİK NOKTA

1) Dil-davranış gerilemesi bir EEG acilidir: GRIN2A'da **Landau-Kleffner / ESES** yelpazesi görülür — "duyuyor ama anlamıyor", günler-haftalar içinde konuşmanın ve davranışın bozulması. Bu tablo **psikiyatrik değildir**; **uyku EEG'si** (uykuda diken-dalga aktivasyonu) ile aranmalıdır. Ayaktan kısa uyanıklık EEG'si normal olabilir.

2) İlaç notu: Epilepsi-afazi fenotipinde **karbamazepin/okskarbazepin tabloyu ve uyku EEG'sini alevlendirebilir — kaçınınız**; valproat, etosüksimid, benzodiazepinler ve (merkez tercihiyle) sultiam/steroid kürleri kullanılan basamaklardır.

UZAMIŞ NÖBET / STATUS YAKLAŞIMI (ÖZET)

- **Benzodiazepinler ilk basamaktır** (ailenin kurtarma dozunu/saatini sorunuz).
- **2. basamak:** levetirasetam IV veya valproat IV tercih edilir; **epilepsi-afazi fenotipinde fenitoin/karbamazepin grubundan kaçınmak akılcıdır** — GRIN2B'nin klasik fokal nöbetlerinde standart seçenekler kullanılabilir (fenotip kartına bakınız).
- Gece silik nöbetler status sanılmayabilir ya da tersi — aileden video isteyiniz.
- Dirençli statusta YBÜ'de midazolam infüzyonu + sürekli EEG.

EK NOTLAR

- GRIN2B'de otizm/gelişimsel gerilik ön planda olabilir — sade dil, aile yanında, işlemleri anlatarak yapınız.
- "Duymuyor" yakınmasında işitme testi normal çıkabilir (işitsel sözel agnozi) — nörolojiye yönlendiriniz.

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. Dil gerilemesi dönemlerinde video + uyku kaydı isteyiniz. Ayrıntı: **norogender.org/saglik-yazilari/grin2-iliskili-bozukluklar**

TIBBİ BİLGİ NOTU — GRIN2A / GRIN2B (SAĞLIK PROFESYONELLERİ İÇİN)

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

GRIN2 İLE İLİŞKİLİ BOZUKLUKLAR NEDİR?

GRIN2A, epilepsi-afazi yelpazesinin (rolandik benzeri → Landau-Kleffner → ESES/CSWS) başlıca genetik nedenidir: uykuda belirgin diken-dalga aktivasyonu, dil regresyonu (işitsel sözel agnozi) ve davranış bozulması; nöbetler silik olabilir. **GRIN2B** ağırlıkla gelişimsel gerilik/otizm ± epilepsi (infantil spazm dahil) yapar. Varyantlar kazanç/kayıp yönlü olabilir; mekanizmaya yönelik denemeler (kayıpta serin, kazançta memantin; GRIN2B-GoF için GluN2B-seçici ayarlayıcı çalışmaları) **araştırma aşamasındadır.**

ESES / LKS YÖNETİM ÖZETİ

Hedef uykudaki epileptik aktivitenin baskılanmasıdır (yalnız klinik nöbet sayısı değil): valproat ± etosüksimid, **yüksek doz gece diazepam kürleri**, kortikosteroid kürleri; sultiam seçili olgularda. **KBZ/OKS/fenitoin kaçınılır** (aktivasyonu artırabilir). Tedavi yanıtı kontrol uyku EEG'si ile doğrulanır; dil terapisi eş zamanlı başlar.

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 veya valproat IV 30-40 mg/kg — epilepsi-afazi fenotipinde sodyum kanal blokerlerinden kaçınma tercih edilir. **Dirençli status:** YBÜ'de midazolam infüzyonu + sürekli EEG.

Dil regresyonuyla gelen çocukta "nonkonvülzif/elektriksel status" olasılığı için uyku kaydı içeren EEG planlanmalı; psikiyatrik ön tanıyla taburculuk geciktirici hatadır.

Kaynak çerçevesi: Epilepsi-afazi spektrumu/ESES literatürü ve pediatrik status kılavuzlarıyla uyumlu, eğitim amaçlı özettir; **ilaç ve doz seçimi dahil nihai karar, hastayı değerlendiren hekime aittir.** Ayrıntı: **norogender.org/saglik-yazilari/grin2-iliskili-bozukluklar**