GRIN2A / GRIN2B — RUTİN İZLEM TAKVİMİ

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

BU BELGE RUTİN İZLEM İÇİNDİR — İZLEM GENOTİPE GÖRE (A = GRIN2A / B = GRIN2B) İKİ YOLDAN YÜRÜR

TANI ANINDA YAPILMASI GEREKENLER (BAZAL HARİTA)

- **Varyant yönü (kazanç/kayıp)** uzman merkez/veritabanıyla netleştirilir; **VUS 1-2 yılda bir** yeniden sorulur · danışmanlık: çoğu de novo; GRIN2A'nın hafif-ailesel ucu için aile öyküsü sorgulanır.
- **A (GRIN2A):** bazal **uyku EEG'si** + dil değerlendirmesi + işitme testi ("duymuyor" yakınması işitsel sözel agnozi olabilir — işitme normal çıkar) · KBZ/OKS kaçınma notu dosyaya yazılır.
- **B (GRIN2B):** gelişimsel/otizm bazal değerlendirmesi · hareket bozukluğu-stereotipi videosu · EEG (spazm/nöbet öyküsünde) · beslenme-uyku bazal kaydı.
- Kurtarma planı + acil kartı doldurulur (A'da KBZ/OKS uyarısı işaretli).

YAŞ DÖNEMLERİNE GÖRE İZLEM

DÖNEM	YAPILMASI GEREKENLER
2-6 yaş	**A:** Dil değerlendirmesi 6-12 ayda bir; **herhangi bir dil/davranış gerilemesinde UYKU EEG'si** · dil terapisi erken · **B:** gelişim hedefleri 3-6 ayda bir; otizm müdahale programı; nöbet sorgusu her vizitte (EEG eşiği düşük); AAC değerlendirmesi
6-12 yaş	**A'nın zirve dönemi:** ESES/LKS tedavisinde **yanıt kontrol uyku EEG'siyle izlenir** (tedavi değişiminden 2-3 ay sonra) · yoğun dil terapisi + okul planı · **her yeni reçetede KBZ/OKS kontrolü** · **B:** okul/özel eğitim planı yıllık; davranış-dikkat taraması; nöbet yönetimi
12-18 yaş	**A:** Yatışma beklentisi → hekimle **ilaç sadeleştirme planı**; kalıcı dil-öğrenme açıkları için destek sürer · **B:** geçiş planı; ergen ruh sağlığı taraması · her ikisinde valproat kullanan genç kızlarda üreme çağı danışmanlığı
Erişkin	**A:** çoğunlukla nöbetsiz; öğrenme-dil izleri için mesleki yönlendirme · **B:** epilepsi/ davranış yönetimi sürer; erişkin bakıma devir · gebelik planında genetik danışmanlık

Not: GRIN2 izleminin sabit direği **uyku EEG'si + dil izlemi** ikilisidir (A) ve **erken yoğun gelişimsel-iletişim desteğidir** (B); "dil geriledi" cümlesi her yaşta EEG gerekçesidir.

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

GRIN2A / GRIN2B — İZLEM KAYIT ÇİZELGESİ

Yapılan incelemelerin tarihlerini işleyiniz; kontrole gelirken bu sayfayı getiriniz

İNCELEME KAYITLARI

İNCELEME	ÖNERİLEN SIKLIK	EN SON YAPILDI	PLANLANAN SONRAKİ
Uyku EEG'si (A)	Tanıda; dil/davranış gerilemesinde; tedavi değişiminden 2-3 ay sonra		
Dil değerlendirmesi (A)	6-12 ayda bir; gerilemede hemen		
İşitme testi	Tanıda (agnozi ayrımı için)		
Gelişim / otizm değ. (B)	Tanıda; 18-24 ay; okul öncesi/okul çağında		
EEG (B)	Nöbet/spazm kliniğine göre		
Davranış-dikkat taraması	Yıllık		
Hareket bozukluğu video (B)	Yeni atak tipinde		
Kemik (D vit)	Yıllık (AEİ altında)		
Diş	6 ayda bir		
Genetik danışma + VUS reanaliz	Tanıda; VUS 1-2 yılda bir		

HER KONTROLDE SORGULANIR

□ Dil-okul gidişi (gerileme var mı?) □ Gece olayları + video □ Uyku düzeni □ Reçete kontrolü: KBZ/OKS yok (A) □ Davranış □ Kurtarma dozu güncel mi

HEKİM ONAYI

BU PLANI DÜZENLEYEN HEKİM (AD-SOYAD) _____

KURUM / TELEFON _____

TARİH _____

İMZA / KAŞE _____

Kaynak çerçevesi: Epilepsi-afazi spektrumu/ESES literatürü 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/grin2-iliskili-bozukluklar**