# KCNA2 İLE İLİŞKİLİ EPİLEPSİ — ACİL MÜDAHALE PLANI

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

**BU ÇOCUĞUN KCNA2 EPİLEPSİSİ VARDIR — İLAÇ SEÇİMİ VARYANT SINIFINA GÖREDİR (AŞAĞIDAKİ KARTA BAKINIZ) · ATAKSİ ZEMİN BULGUSUDUR**

## 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 _____

VARYANT SINIFI (HEKİM İŞARETLER)
☐ LoF (kayıp) ☐ GoF (kazanç) ☐ Karma ☐ Bilinmiyor

BASKIN NÖBET TİPİ
☐ Absans-miyoklonik ☐ Fokal/ateşli

## 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 · TETİKLEYİCİLER / KARIŞABİLEN DURUMLAR

☐ Ateş / hastalık (özellikle LoF'ta) ☐ Uykusuzluk ☐ İlaç dozunun atlanması ☐ Uzamış dalgınlık-sersemlik → absans statusu olabilir (EEG!)

☐ Yeni/artan dengesizlik → her zaman ilaç yan etkisi değildir (düzey + klinik değerlendirme)

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

# ACİL SERVİS / SAĞLIK EKİBİ İÇİN — KCNA2

Bu sayfayı çocuğu karşılayan sağlık ekibine veriniz

### ⚠ KCNA2'E ÖZGÜ ÜÇ KRİTİK NOKTA

**1) İlaç notu VARYANT SINIFINA / NÖBET TİPİNE bağlıdır — ön sayfadaki karta bakınız: absans-miyoklonik baskın tabloda (çoğu GoF) KBZ/OKS/fenitoin alevlendirebilir** → statusta valproat/levetirasetam tercih edilir; **fokal/ateşli baskın tabloda (çoğu LoF) standart basamaklar kısıtsızdır**. Kart boşsa jeneralize kabul edip VPA/LEV ile ilerlemek güvenli seçimdir.

**2) Uzamış dalgınlık = absans statusu olabilir:** EEG + benzodiazepin denemesi; yanıt EEG ile doğrulanır.

**3) Ataksi zemin bulgusudur:** dengesiz yürüyüş bu hastalığın parçasıdır — ama **yeni/belirgin artış** ilaç düzeyi, ensefalopati ya da status sonrası tablo açısından değerlendirilir; düşme sonrası travma muayenesini unutmayınız.

## UZAMIŞ NÖBET / STATUS YAKLAŞIMI (ÖZET)

- **Benzodiazepinler ilk basamaktır** (ailenin kurtarma dozunu sorunuz).
- **2. basamak (absans-miyoklonik baskın / sınıf bilinmiyor): valproat IV 30-40 mg/kg tercih** veya levetirasetam IV 40-60 mg/kg; **fenitoin önerilmez**.
- **2. basamak (fokal baskın LoF):** levetirasetam/valproat/fosfenitoin — kurum protokolüne göre, kısıt yoktur.
- Dirençli durumda YBÜ'de midazolam infüzyonu + sürekli EEG.

### EK NOTLAR

- 4-aminopiridin (fampridin) kullanan hasta görebilirsiniz: GoF varyantlarında uzman merkezlerce verilen hedefe yönelik bir ajandır — kesmeyiniz, izleyen merkezle görüşünüz.
- Ataksi nedeniyle sedasyon sonrası mobilizasyonda düşme riskine dikkat.

### İZLEYEN HEKİM NOTU (opsiyonel)

## HEKİM ONAYI

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

**Aileye not:** Bir kopya evde, bir kopya okulda; genetik raporun varyant-sınıfı notunu bu formla birlikte taşıyınız — ilaç satırı ona göre doldurulur. Ayrıntı: **norogender.org/saglik-yazilari/kcna2-iliskili-ensefalopati**

# TIBBİ BİLGİ NOTU — KCNA2 (SAĞLIK PROFESYONELLERİ İÇİN)

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

## KCNA2 İLE İLİŞKİLİ BOZUKLUK NEDİR?

**KCNA2** (Kv1.2; de novo) işlevsel sınıfa göre ayrışan DEE yapar: **LoF** — süt çocukluğunda ateşle tetiklenen/fokal ağırlıklı nöbetler, görece ılımlı gelişimsel etkilenme; **GoF** — daha erken başlangıç, absans-miyoklonik jeneralize nöbetler, **belirgin ataksi** ve daha ağır etkilenme; **karma LoF+GoF** en ağır uçtur. Nöbetler bir grup hastada okul çağı-ergenlikte seyrelir. Varyantın işlevsel sınıfının raporlanması tedavi planını değiştirir; uzamış sersemlik absans statusu olabilir.

## İLAÇ SEÇİMİ VE HEDEFE YÖNELİK SEÇENEK (4-AP)

**Standart seçim fenotipe göredir:** jeneralize-miyoklonik baskın (çoğu GoF) tabloda valproat/levetirasetam/etosüksimid-klobazam hattı; bu tiplerde KBZ/OKS/fenitoin alevlenme riski nedeniyle dikkatle ele alınır. Fokal baskın (çoğu LoF) tabloda sodyum kanal blokerleri dahil geniş yelpaze kullanılabilir. **4-aminopiridin (fampridin):** GoF varyantlarında kanal blokajıyla etki eden hedefe yönelik ajan — uluslararası serilerde nöbet ve ataksi alanında yanıt bildirilmiştir; bugün için **uzman merkezlerde olgu bazında, araştırma/ endikasyon-dışı çerçevede** değerlendirilir, **yalnız GoF sınıfında anlamlıdır** ve rutin klinik uygulama önerisi değildir. Dirençlide ketojenik diyet değerlendirilebilir.

## AKUT YAKLAŞIM (özet; kurum protokolü ve hekim kararı esastır)

**1. basamak:** benzodiazepin (bukkal/IN midazolam 0,2-0,3 mg/kg, maks. 10 mg). **2. basamak:** absans-miyoklonik baskın/sınıf bilinmiyor → valproat IV 30-40 mg/kg tercih (veya LEV 40-60 mg/kg), fenitoin önerilmez; fokal baskın LoF → LEV/VPA/fosfenitoin kısıtsız. **Absans statusu:** EEG eşliğinde benzodiazepin + valproat. **Dirençli:** YBÜ midazolam infüzyonu + sürekli EEG.

**Kaynak çerçevesi:** KCNA2 işlevsel sınıflama serileri ve pediatrik status kılavuzları ile uyumlu, eğitim amaçlı özettir; **nihai karar, hastayı değerlendiren hekime aittir.** Ayrıntı: **norogender.org/saglik-yazilari/kcna2-iliskili-ensefalopati**