KCNA2 — RUTİN İZLEM TAKVİMİ

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

BU BELGE RUTİN İZLEM İÇİNDİR — SABİTLER: VARYANT SINIFI DOSYADA YAZILI · ATAKSİ-DÜŞME GÜVENLİĞİ · FENOTİPE GÖRE REÇETE KONTROLÜ

TANI ANINDA YAPILMASI GEREKENLER (BAZAL HARİTA)

- **Genetik + işlevsel sınıf:** de novo doğrulaması (ebeveyn testi) · **varyantın LoF/GoF/karma sınıfının literatürden doğrulanıp dosyaya ve acil kartına yazılması** — tedaviyi değiştirir · VUS 1-2 yılda bir reanaliz · KCNA2 kayıtlarına katılım.
- **EEG bazalı** (fokal mi jeneralize mi — ilaç hattını belirler) · gelişim-dil bazal değerlendirmesi · **ataksi-denge bazalı** (FTR hedefleriyle) + ev güvenlik düzeni.
- Kurtarma planı + acil kartı (fenotipe göre ilaç satırı işaretli) · GoF sınıfında uzman merkezle **hedefe yönelik seçeneklerin (4-AP) değerlendirilmesi** gündeme alınır.

YAŞ DÖNEMLERİNE GÖRE İZLEM

DÖNEM	YAPILMASI GEREKENLER
0-2 yaş	Başlangıç dönemi: nöbet tipi + EEG'ye göre titrasyon (jeneralize-miyoklonik → VPA/LEV hattı; fokal LoF → geniş yelpaze) · kurtarma planı kiloya güncel · ateşli dönem planı (LoF'ta tetik) · gelişim izlemi + FTR başlar
2-6 yaş	**Ataksi-denge programı:** FTR hedefleri 6 ayda bir; ev-oyun alanı güvenliği; gerekirse kask · dil-gelişim desteği · EEG klinik değişimde · **GoF sınıfında uzman merkezle 4-AP değerlendirmesinin periyodik gözden geçirilmesi** · her reçetede fenotipe-göre kontrol (absans-miyoklonik baskınsa KBZ/OKS yok) · uzamış dalgınlıkta düşük eşikli EEG
6-12 yaş	Okul planı: yazıda süre esnekliği, beden eğitiminde düşme-güvenli aktiviteler, dalma anında tekrar-sorma · yıllık gelişim-davranış değerlendirmesi · nöbet yükü azalıyorsa hekimle sadeleştirme değerlendirmesi (özellikle LoF) · kemik sağlığı (D vitamini yıllık) · diş 6 ayda bir
12-18+ yaş	Nöbetler sıklıkla seyrelir → azaltma denemeleri hekim planıyla · ergen ruh sağlığı taraması · **valproat kullanan genç kızlarda üreme çağı danışmanlığı** · ehliyet-meslek danışmanlığı (ataksi + nöbet durumuna göre) · erişkin devri: varyant sınıfı + ilaç geçmişi + video arşiviyle

Not: KCNA2 izleminin üç sabiti **varyant sınıfının dosyada yazılı olması** (acil kartı buna göre dolar), **ataksi-düşme güvenliği** ve **fenotipe göre reçete kontrolüdür**; GoF sınıfında hedefe yönelik seçenekler (4-AP) uzman merkezle periyodik yeniden değerlendirilir — rutin uygulama değildir.

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

KCNA2 — İZLEM KAYIT ÇİZELGESİ

Yapılan incelemelerin tarihlerini işleyiniz; kontrole gelirken bu sayfayı getiriniz

İNCELEME KAYITLARI

İNCELEME	ÖNERİLEN SIKLIK	EN SON YAPILDI	PLANLANAN SONRAKİ
Varyant sınıfı kaydı (LoF/GoF)	Tanıda; literatür güncellemesiyle gözden geçir		
EEG	Bazal; klinik değişimde; uzamış dalgınlıkta ACİL		
FTR / ataksi-denge hedefleri	6 ayda bir güncelleme		
Reçete kontrolü (fenotipe göre)	Her yeni ilaçta — kart!		
Gelişim-dil / davranış değ.	Yıllık		
GoF: uzman merkez 4-AP değerlendirmesi	Tanıda; 1-2 yılda bir yeniden		
Kask-düşme güvenliği	Dengesiz dönemlerde 6 ayda bir		
Kemik (D vit)	Yıllık (AEİ altında)		
Diş	6 ayda bir		
Genetik danışma + VUS reanaliz + kayıt	Tanıda; VUS 1-2 yılda bir		

HER KONTROLDE SORGULANIR

□ Nöbet günlüğü + videolar □ Yürüyüşte değişim / düşme sayısı □ Kurtarma dozu kiloya güncel mi

□ Acil kartı: varyant sınıfı + ilaç satırı dolu mu □ Reçete fenotipe uygun mu □ Okul planı güncel mi

HEKİM ONAYI

BU PLANI DÜZENLEYEN HEKİM (AD-SOYAD) _____

KURUM / TELEFON _____

TARİH _____

İMZA / KAŞE _____

Kaynak çerçevesi: KCNA2 işlevsel sınıflama serileri ile uyumlu, aile ve hekim için hazırlanmış özettir; **aralıklar çocuğun bulgularına göre hekimince kişiselleştirilir.** Ayrıntılı rehber + acil planı: **norogender.org/saglik-yazilari/kcna2-iliskili-ensefalopati**

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