KCNT1 İLE İLİŞKİLİ EPİLEPSİ — ACİL MÜDAHALE PLANI

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

BU ÇOCUĞUN KCNT1 EPİLEPSİSİ VARDIR — KİNİDİN KULLANIYORSA QT/EKG KONTROLÜ · KETOJENİK DİYETTEYSE ŞEKERLİ SERUM VERMEYİNİZ

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 _____

KİNİDİN KULLANIYOR MU? (DOZ · SON QTC · TARİH) _____ KETOJENİK DİYETTE Mİ? (ORAN · EKİP TEL.) _____

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 ☐ İlaç dozunun atlanması ☐ Ketojenik diyette şekerli şurup/serum verilmesi (ketozu bozar)

☐ Uykudaki hipermotor ataklar kâbus/parasomni sanılabilir — video çekin ☐ Diğer: _____

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

ACİL SERVİS / SAĞLIK EKİBİ İÇİN — KCNT1 İLE İLİŞKİLİ EPİLEPSİ

Bu sayfayı çocuğu karşılayan sağlık ekibine veriniz

⚠ KCNT1'E ÖZGÜ ÜÇ KRİTİK NOKTA

1) Kinidin kullanıyorsa: QT uzatır → EKG/QTc kontrol ediniz; QT uzatan ek ilaçlardan (ondansetron, makrolidler, kinolonlar…) kaçınınız. Kinidin güçlü **CYP2D6 inhibitörüdür** — her yeni ilacı etkileşim yönünden süzünüz; hipotansiyon/aritmi izleyiniz.

2) Ketojenik diyetteyse: dekstrozlu serum ve şekerli şuruplardan kaçınınız (ketozu bozar, nöbetleri alevlendirebilir) — şekersiz formülasyon seçiniz, diyet ekibiyle temas kurunuz.

3) Aritmi bildirimleri hastalığın kendisinde de vardır: çarpıntı/senkop/açıklanamayan solukluk ataklarında **EKG + ritim izlemi**.

UZAMIŞ NÖBET / STATUS YAKLAŞIMI (ÖZET)

- **Benzodiazepinler ilk basamaktır** (ailenin kurtarma dozunu/saatini sorunuz). Göç eden fokal nöbetler **uzun ve kümeli** olabilir — erken davranınız.
- **2. basamak:** levetirasetam IV, valproat IV veya fosfenitoin/fenitoin — sendrom-özel kontrendikasyon yoktur (kinidin alanlarda fenitoin etkileşim/ritim yönünden EKG izlemiyle).
- Dirençli statusta YBÜ'de midazolam infüzyonu + sürekli EEG; bu tanıda status öyküsü sıktır, eşiği düşük tutunuz.
- Uykudan kalkan kısa hipermotor ataklar (SHE fenotipi) psikojenik/parasomni sanılmamalıdır — aileden video isteyiniz.

EK NOTLAR

- EIMFS fenotipinde hipotoni, beslenme güçlüğü ve görme bozukluğu sıktır — aspirasyona hazırlıklı olunuz, işlemleri aileyle yürütünüz.
- Hareket bozukluğu atakları (diskinezi) nöbet sanılabilir — video + aile tanıklığı ayırıcıdır.

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. Kinidin ve ketojenik diyet satırlarını her acil başvuruda ekibe gösteriniz. Ayrıntı: **norogender.org/saglik-yazilari/kcnt1-iliskili-epilepsi**

TIBBİ BİLGİ NOTU — KCNT1 (SAĞLIK PROFESYONELLERİ İÇİN)

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

KCNT1 İLE İLİŞKİLİ EPİLEPSİ NEDİR?

KCNT1 ($K_{Na}1.1$/Slack) kazanç tipi mutasyonları iki ana tabloya yol açar: **EIMFS** (göç eden fokal nöbetli infantil epilepsi — ilk 6 ayda başlayan, aynı atak içinde yarıküreler arasında yer değiştiren, belirgin ilaç dirençli nöbetler + ağır gelişimsel etkilenme, edinsel mikrosefali, kortikal görme bozukluğu) ve **SHE/ADSHE** (uykuyla ilişkili hipermotor epilepsi — biliş çoğunlukla korunur, ailesel olabilir). Bir alt grupta **kardiyak aritmi** bildirilmiştir; SUDEP riski özellikle EIMFS'te yüksektir.

TEDAVİ NOTLARI

Sendrom-özel ilaç yasağı yoktur; EIMFS belirgin ilaç dirençlidir. **Ketojenik diyet** görece iyi bildirilen seçenektir (diyetteki hastada şekerli çözeltilerden kaçınınız). **Kinidin** in vitro kanal blokajına rağmen klinikte çoğunlukla yetersiz kalmıştır; denenecekse **yatışta, seri EKG-QTc titrasyonu ve düzey izlemiyle**, deneyimli merkezde uygulanır (QTc belirgin uzarsa kesilir; CYP2D6 etkileşimleri gözden geçirilir). Kannabidiol ve VNS ek seçeneklerdir; çok odaklı/göç eden doğası nedeniyle rezektif cerrahi genellikle uygun değildir.

AKUT NÖBET / STATUS ÖNERİLERİ (özet; kurum protokolü ve hekim kararı esastır)

0-5 dk: ABC, glukoz (ketojenikte şekersiz düzeltme stratejisi — diyet ekibi), ateş. **1. basamak:** benzodiazepin (bukkal/IN midazolam 0,2-0,3 mg/kg, maks. 10 mg; IV 0,1-0,2 mg/kg) — gerekirse bir kez tekrar.

2. basamak: levetirasetam IV 40-60 mg/kg (maks. ~4,5 g), valproat IV 30-40 mg/kg veya fosfenitoin/fenitoin 20 mg FE/kg (kinidin alan hastada EKG izlemiyle).

Dirençli status: YBÜ'de midazolam infüzyonu; sürekli EEG. Kardiyak semptomda EKG/monitör; kinidin altında QTc kontrolü zorunludur.

Kaynak çerçevesi: KCNT1 fenotip serileri ve pediatrik status kılavuzlarıyla uyumlu, eğitim amaçlı özettir; **ilaç ve doz seçimi dahil nihai karar, hastayı değerlendiren hekime aittir.** Ayrıntı: **norogender.org/saglik-yazilari/kcnt1-iliskili-epilepsi**