# KCNT1 — RUTİN İZLEM TAKVİMİ

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

**BU BELGE RUTİN İZLEM İÇİNDİR — İZLEM, FENOTİPE GÖRE (EIMFS / UYKU-İLİŞKİLİ TİP) İKİ YOLDAN YÜRÜR**

## TANI ANINDA YAPILMASI GEREKENLER (BAZAL HARİTA)

- **Fenotipin adlandırılması:** EIMFS mi, uykuyla ilişkili hipermotor epilepsi (SHE) mi, ara form mu — izlem yolu buna göre işaretlenir (tabloda E/S sütunları).
- **Genetik danışmanlık:** EIMFS çoğunlukla de novo (ebeveyn testi + mozaisizm); **SHE ailesel olabilir — ebeveyn testi + %50 geçiş ve eksik penetrans anlatılır**; VUS ise 1-2 yılda bir yeniden sınıflama.
- **Bazal EEG** (EIMFS'te iktal kayıt/göç paterni; SHE'de uyku video-EEG) + **bazal EKG** (aritmi bildirimleri; kinidin düşünülecekse zorunlu) · kraniyal MR bir kez.
- **Kurtarma planı + acil kartı** doldurulur · **ketojenik diyet değerlendirmesi erken** yapılır (EIMFS'te) · beslenme-yutma + görme bazal değerlendirmesi · baş çevresi kaydı · SUDEP bilgilendirmesi.

## YAŞ DÖNEMLERİNE GÖRE İZLEM (E = EIMFS/ağır uç · S = uyku-ilişkili tip)

| DÖNEM | YAPILMASI GEREKENLER |
|---|---|
| **0-12 ay** | **E:** Sık vizit — kurtarma planı her vizitte, kiloyla doz güncelleme · EEG sık aralıklarla · **baş çevresi her vizitte** (edinsel mikrosefali) · beslenme-yutma; kilo alamıyorsa erken gastrostomi tartışması · görme değerlendirmesi (kortikal görme bozukluğu) · FTR-ergoterapi gecikmeden · **ketojenik diyet erken düşünülür**; diyette 3-6 ayda bir izlem paneli (lipid, elektrolit, idrar) · **kinidin denenecekse yatışta seri EKG-QTc titrasyonu, sonrasında periyodik EKG** |
| **1-6 yaş** | **E:** Dirençli epilepsi basamakları (ketojenik sürdürme, CBD, VNS değerlendirme) · hareket bozukluğu ataklarını **videoya alma** · skolyoz-kalça muayenesi (az hareketli çocukta) · iletişim/AAC değerlendirmesi · kabızlık-reflü aktif yönetim · uyku · diş 6 ayda bir · **S:** gece ataklarının video kaydı; tanı sıklıkla bu yaşlarda konur — parasomni karışıklığını netleştir |
| **6-12 yaş** | **E:** Okul/özel eğitim planı yıllık · nöbet yükü + ilaç yan etkileri gözden geçirme · kemik sağlığı (D vitamini yıllık; az hareket/kırıkta DEXA) · görme-iletişim hedefleri · **S:** uyku hijyeni + gece nöbet kontrolü; **davranış-psikiyatrik tarama yıllık** (dürtüsellik, duygudurum); okul başarısı izlemi |
| **12-18 yaş** (ergenlik) | **E:** Geçiş planı; kontraktür-skolyoz; kemik (DEXA); bakım yükü ve aile desteği gözden geçirilir · **S:** uykusuzluğun nöbet tetiklemesi anlatılır (sınav dönemleri!); ruh sağlığı taraması sürer; **aile planlaması çağına girerken %50 kalıtım bilgisi yeniden anlatılır** · her iki uçta valproat kullanan genç kızlarda üreme çağı danışmanlığı |
| **Erişkin** | **E:** Erişkin bakım planı; SUDEP önlemleri (gece gözetim) ömür boyu; osteoporoz-skolyoz değerlendirmesi · **S:** epilepsi yönetimi sürer; iş-ehliyet danışmanlığı; gebelik planında ilaç gözden geçirmesi + genetik danışmanlık |

**Not:** KCNT1 izleminin sabit direkleri **fenotip kartı**, **güncel kurtarma planı** ve **EKG farkındalığıdır** (hastalıkta aritmi bildirimleri + kinidin altında zorunlu QTc izlemi); EIMFS'te beslenme-görme-iletişim destekleri nöbet sayısı kadar önemlidir.

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

# KCNT1 — İZLEM KAYIT ÇİZELGESİ

Yapılan incelemelerin tarihlerini işleyiniz; kontrole gelirken bu sayfayı getiriniz

## İNCELEME KAYITLARI (E = EIMFS · S = uyku-ilişkili tipte geçerli)

| İNCELEME | ÖNERİLEN SIKLIK | EN SON YAPILDI | PLANLANAN SONRAKİ |
|---|---|---|---|
| **Fenotip kartı + kurtarma planı** | Her vizitte; kilo değişiminde doz güncellenir | | |
| **EEG** | Bazal; E-tipte sık, S-tipte uyku video-EEG; klinik değişiklikte | | |
| **EKG / QTc** | Bazal; kinidin altında seri titrasyon + periyodik; semptomda hemen | | |
| **Baş çevresi (bebek)** | Her vizitte (0-24 ay) | | |
| **Görme değerlendirmesi (E)** | Bazal; sonra yıllık | | |
| **Beslenme-yutma değ. (E)** | Her vizitte sorgu; kilo kaybında değerlendirme/gastrostomi | | |
| **Ketojenik diyet paneli** | Diyetteyse 3-6 ayda bir (lipid, elektrolit, idrar) | | |
| **Hareket bozukluğu video kaydı** | Her atakta; kontrolde hekimle izlenir | | |
| **Davranış-psikiyatrik tarama (S)** | Yıllık | | |
| **Kemik sağlığı (D vit ± DEXA)** | D vitamini yıllık; az hareket/kırıkta DEXA | | |
| **Diş** | 6 ayda bir | | |
| **Genetik danışmanlık + VUS reanaliz** | Tanıda; aile planlamasında; VUS 1-2 yılda bir | | |

## HER KONTROLDE SORGULANIR

□ Nöbet günlüğü + kurtarma dozu güncel mi □ Kinidin: son QTc tarihi □ Ketojenik: "şekersiz ilaç" kuralı hatırlatıldı mı

□ Hareket bozukluğu atakları (video) □ Beslenme-büyüme □ Görme-iletişim ilerlemesi □ Uyku □ Davranış

## HEKİM ONAYI

BU PLANI DÜZENLEYEN HEKİM (AD-SOYAD) _____

KURUM / TELEFON _____

TARİH _____

İMZA / KAŞE _____

**Kaynak çerçevesi:** KCNT1 fenotip serileri ve uzman görüşleriyle uyumlu, aile ve hekim için hazırlanmış özettir; **aralıklar çocuğun bulgularına göre hekimince kişiselleştirilir.** Ayrıntılı rehber + acil planı: **norogender.org/saglik-yazilari/kcnt1-iliskili-epilepsi**