KONJENİTAL MİYASTENİK SENDROMLAR — RUTİN İZLEM TAKVİMİ

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

BU BELGE RUTİN İZLEM İÇİNDİR — SABİTLER: GEN-İLAÇ KARTI · SOLUNUM-YUTMA · GÖZ (AMBLİYOPİ) · AŞI TAKVİMİ

TANI ANINDA YAPILMASI GEREKENLER (BAZAL HARİTA)

- **Genotip-tedavi eşleşmesi netleştirilir** ve GEN-İLAÇ kartı yazılır (iyi gelen / yasak) — danışmanlık: çoğu tip çekinik (%25); kardeşler semptom yönünden sorgulanır · VUS 1-2 yılda bir.
- **Solunum-yutma bazalı:** beslenme gözlemi; SFT (yapabilen yaşta); **apneli tiplerde (CHAT/RAPSN) ev apne planı** + aileye canlandırma eğitimi · antikorların negatifliği dosyaya not edilir (otoimmün ayrımı).
- **Göz bazalı:** pitoz-göz hareketi kaydı; çocukta **ambliyopi riski** için göz hekimi izlem planı · ilaç titrasyonu için semptom günlüğü (sabah-akşam farkı) başlatılır.

YAŞ DÖNEMLERİNE GÖRE İZLEM

DÖNEM	YAPILMASI GEREKENLER
0-2 yaş	Beslenme-kilo yakın izlem (yorulan emmede sık-küçük öğün; gerekirse kısa NG köprü) · **apne planı + monitör kararı** (CHAT/RAPSN) · ateşli hastalıkta erken temas kuralı · ilaç dozları kiloyla sık güncellenir · motor gelişim FTR ile desteklenir
2-6 yaş	İlaç titrasyonu semptom günlüğüyle (gün sonu pitoz-yorulma) · **göz: ambliyopi izlemi**; belirgin pitozda görme ekseni değerlendirmesi · kreş/okul öncesine yorulabilirlik planı · yutma sorgusu her vizitte · aşılar eksiksiz + yıllık grip
6-12 yaş	Okul uyarlamaları: ders arası dinlenme, beden eğitimi düzenlemesi, sınavda mola · SFT yıllık · skolyoz muayenesi · salbutamol kullananlarda çarpıntı-tremor sorgusu · özgüven-akran desteği (dalgalı pitoz görünürlüğü)
12-18 yaş	Ergenlikte uyku düzeni-yorgunluk yönetimi · ilaç uyumu görüşmeleri · ehliyet-meslek yönlendirmesi (yorulabilirlik profiline göre) · kızlarla gebelikte ilaç planının önceden konuşulması · erişkinliğe geçiş planı
Erişkin	Erişkin nöromusküler devri (gen-ilaç kartı + semptom günlüğü arşiviyle) · SFT aralıklı · anestezi gerektiren her işlemde kart kuralı · aile planlamasında genetik danışmanlık

Not: KMS izleminin kalbi **gen-ilaç kartıdır** — doğru eşleşme işlevi dönüştürür, yanlış ilaç (COLQ/DOK7'de piridostigmin) krize sokar; ikinci sabit, **enfeksiyon dönemlerinin solunum planıyla** karşılanmasıdır.

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

KONJENİTAL MİYASTENİK SENDROMLAR — İZLEM KAYIT ÇİZELGESİ

Yapılan incelemelerin tarihlerini işleyiniz; kontrole gelirken bu sayfayı getiriniz

İNCELEME KAYITLARI

İNCELEME	ÖNERİLEN SIKLIK	EN SON YAPILDI	PLANLANAN SONRAKİ
GEN-İLAÇ kartı güncelleme	Her vizitte; doz kilo değişiminde		
Semptom günlüğü (sabah-akşam)	Sürekli; titrasyon kararlarında		
SFT	Yıllık (yapabilen yaşta); enfeksiyon sonrası kontrol		
Yutma-beslenme değ.	Her vizitte sorgu; kilo düşüşünde değerlendirme		
Göz (pitoz-ambliyopi)	Çocukta yıllık; belirgin pitozda daha sık		
Apne planı gözden geçirme (CHAT/RAPSN)	Her vizitte; ateşli dönem sonrası		
Skolyoz muayenesi	Yıllık		
Aşı takvimi (+yıllık grip)	Her vizitte kontrol		
Diş	6 ayda bir		
Genetik danışma + VUS reanaliz	Tanıda; VUS 1-2 yılda bir		

HER KONTROLDE SORGULANIR

□ Gün sonu pitoz-yorulma düzeyi □ İlaç saat-doz uyumu · yan etki □ Yemekte yorulma-öksürük □ Enfeksiyon/ateş dönemi planı hazır mı
□ Yeni reçete → kavşak-bozucu ilaç kontrolü □ Okul uyarlamaları işliyor mu

HEKİM ONAYI

BU PLANI DÜZENLEYEN HEKİM (AD-SOYAD) _____

KURUM / TELEFON _____

TARİH _____

İMZA / KAŞE _____

Kaynak çerçevesi: KMS tanı-tedavi literatürü ile uyumlu, aile ve hekim için hazırlanmış özettir; **aralıklar çocuğun bulgularına göre hekimince kişiselleştirilir.** Ayrıntılı rehber + acil planı: **norogender.org/saglik-yazilari/konjenital-miyastenik-sendromlar**