PCDH19 İLE İLİŞKİLİ EPİLEPSİ — ACİL MÜDAHALE PLANI

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

BU ÇOCUĞUN PCDH19 EPİLEPSİSİ VARDIR — NÖBETLER KÜME YAPAR: TEK NÖBETLE TABURCU ETMEYİNİZ · SKB YASAK DEĞİLDİR

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 _____

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.

🔁 KÜME PLANI — İLK NÖBET GELDİYSE YENİLERİ YOLDADIR

KÖPRÜ İLACI (İLK NÖBETLE BAŞLANIR — ADI/SÜRESİ) _____ DOZU _____

KURTARMA İLACI (UZAMIŞ NÖBETTE — ADI/YOLU) _____ DOZU _____

- **İlk nöbette** köprü ilacını hekimin yazdığı gibi başlatın; ateşi düşürün.
- Nöbet **5 dakikayı geçerse** kurtarma ilacı → sürerse **112**.
- **24 saatte 3 ve üzeri nöbet** ya da kendine gelemeden yeni nöbet → hastaneye gidin, bu formu verin.

4 · BU ÇOCUKTA NÖBETİ TETİKLEYEBİLENLER / BİLİNMESİ GEREKENLER

☐ ATEŞ / aşı günü ateşi (en güçlü tetikleyici — erken düşürün) ☐ Hastalık ☐ Uykusuzluk ☐ İlaç dozunun atlanması

☐ Korku çığlığıyla başlayan nöbetler GERÇEKTİR — psikolojik değildir, video çekin ☐ Diğer: _____

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

ACİL SERVİS / SAĞLIK EKİBİ İÇİN — PCDH19

Bu sayfayı çocuğu karşılayan sağlık ekibine veriniz

⚠ PCDH19'A ÖZGÜ ÜÇ KRİTİK NOKTA

1) Küme mantığı — tek nöbetle taburcu etmeyiniz: Bu hastalıkta nöbetler kısa ama **kümeler hâlindedir** (1-3 gün boyunca onlarca atak). İlk nöbet geldiyse yenileri büyük olasılıkla gelecektir → **gözlem + benzodiazepin köprüsü planlayınız** (ailenin köprü planını sorunuz); durdurulamayan kümede yatış, dirençli kümede hekim kararıyla **kısa kortikosteroid kürü** bildirilen seçeneklerdendir.

2) Korku-çığlık nöbetleri gerçektir: Yoğun korku ifadesi ve çığlıkla başlayan ataklar PCDH19'un bilinen nöbet tipidir — **psikojenik sanmayınız**, video isteyiniz.

3) Dravet refleksi kurmayınız: Sodyum kanal blokerleri (karbamazepin, okskarbazepin, fenitoin) PCDH19'da KONTRENDİKE DEĞİLDİR — gerektiğinde kullanılabilir.

UZAMIŞ NÖBET / STATUS YAKLAŞIMI (ÖZET)

- **Benzodiazepinler ilk basamaktır**; kümede düzenli aralıklı benzodiazepin köprüsü (ör. ağızdan klobazam/diazepam, hekim şemasıyla) kümeyi kırmanın ana aracıdır.
- **2. basamak (status gelişirse):** levetirasetam IV, valproat IV veya fosfenitoin/fenitoin — hepsi kullanılabilir.
- Ateş odağını değerlendirip erken antipiretik veriniz; aşı sonrası ateş kümeleri bilinir.
- Dirençli durumda YBÜ + sürekli EEG.

EK NOTLAR

- Kümeler arasında çocuk tamamen normal olabilir; EEG normalliği tanıyı dışlamaz.
- Kaygı/davranış eşlikleri sıktır — sakin ortam, aile yanında.
- Hasta hemen daima kızdır; babadan kalıtım mümkündür (taşıyıcı baba sağlıklıdır) — genetik danışmanlık notunu dosyada görebilirsiniz.

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/kreş dosyasında, bir kopya yanınızda bulunsun. Küme planınızı (köprü ilacı) her vizitte hekiminizle güncelleyin. Ayrıntı: **norogender.org/saglik-yazilari/pcdh19-iliskili-epilepsi**

TIBBİ BİLGİ NOTU — PCDH19 (SAĞLIK PROFESYONELLERİ İÇİN)

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

PCDH19 İLE İLİŞKİLİ EPİLEPSİ NEDİR?

PCDH19 (Xq22, protokaderin-19), kızlarda görülen küme epilepsisinin genidir: heterozigot kızlar hastalanır, hemizigot erkekler çoğunlukla sağlıklı taşıyıcıdır (hücresel girişim/karışım mekanizması; mozaik erkekler etkilenebilir). Başlangıç 4-18 ay; **ateşle tetiklenen kısa fokal/tonik nöbet kümeleri** (interiktal uzun sakin dönemlerle), **iktal korku-çığlık** karakteristiktir. Gelişim normalden ZY/otizme uzanır; kaygı-davranış ve psikiyatrik eşlikler sıktır. Nöbet yükü tipik olarak ilk on yılda en ağırdır, ergenliğe doğru azalır.

KÜME YÖNETİMİ VE İLAÇ SEÇİMİ

Kümenin kırılması: ilk nöbetle başlatılan **benzodiazepin köprüsü** (ör. oral klobazam/diazepam şeması, birkaç gün) + ateş kontrolü; yatış gerektiren olguda IV benzodiazepin; dirençli kümelerde **kısa kortikosteroid kürlerinin** kümeyi sonlandırabildiği bildirilmiştir (merkez deneyimi/hekim kararı).

Kronik tedavi: klobazam, levetirasetam/brivarasetam, valproat sık kullanılır; **sodyum kanal blokerleri kontrendike değildir** (Dravet'ten ayrım). Nörosteroid (ganaksolon) faz çalışması birincil hedefine ulaşmamıştır — araştırma bağlamında kalmıştır.

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

1. basamak: benzodiazepin (bukkal/IN midazolam 0,2-0,3 mg/kg, maks. 10 mg; IV 0,1-0,2 mg/kg). **2. basamak:** levetirasetam IV 40-60 mg/kg, valproat IV 30-40 mg/kg veya fosfenitoin/fenitoin 20 mg FE/kg. **Dirençli status:** YBÜ'de midazolam infüzyonu + sürekli EEG.

Taburculuk ölçütü: tek nöbet değil, **kümenin kontrolü** (12-24 saat nöbetsizlik + köprü planının kurulması) esas alınmalıdır; aile küme günlüğü ve videolarla taburcu edilmelidir.

Kaynak çerçevesi: PCDH19 klinik 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/pcdh19-iliskili-epilepsi**