POLG İLE İLİŞKİLİ HASTALIK — ACİL MÜDAHALE PLANI

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

BU ÇOCUĞUN POLG HASTALIĞI VARDIR — ⛔ VALPROAT ASLA KULLANILMAZ (KARACİĞER YETMEZLİĞİ) · UZUN AÇ BIRAKMAYINIZ: ERKEN ŞEKERLİ SIVI

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 _____

⛔ MUTLAK YASAK
VALPROAT — hiçbir formda (IV dahil) KULLANILMAZ

SON KC PANELİ (ALT / INR) — TARİH _____

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 · TETİKLEYİCİLER / KARIŞABİLEN DURUMLAR

☐ ENFEKSİYON-ATEŞ (en güçlü tetik — erken başvuru) ☐ UZUN AÇLIK / kusma-beslenememe → erken şekerli sıvı ☐ Uykusuzluk
☐ İlaç dozunun atlanması ☐ Tek uzuvda saatlerce süren ritmik seğirme = EPC — "tik" değildir, hekimi arayın

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

ACİL SERVİS / SAĞLIK EKİBİ İÇİN — POLG

Bu sayfayı çocuğu karşılayan sağlık ekibine veriniz

⚠ POLG İÇİN ÜÇ KRİTİK NOKTA

1) VALPROAT VERMEYİNİZ — IV dahil hiçbir formda: POLG'de valproat **fulminan karaciğer yetmezliğini** tetikleyebilir; status basamaklarınızdan çıkarınız. Alternatif sıra: benzodiazepin → **levetirasetam IV** → lakozamid/fosfenitoin → erken YBÜ-midazolam. Yüksek doz fenobarbitalde ve karaciğeri zorlayan ilaçlarda ihtiyat.

2) Status ve epilepsia partialis continua bu hastalığın doğasıdır: uzun süren tek-uzuv ritmik seğirmesini (EPC) atlamayınız; sürekli EEG eşiğiniz düşük olsun; dirençli statusta **erken anestezik basamak** bu grupta haklıdır; tetikleyen enfeksiyonu birlikte tedavi ediniz.

3) Karaciğer-glukoz: her başvuruda **ALT-AST + INR + glukoz**; **uzun aç bırakmayınız, erken dekstrozlu sıvı veriniz** (bu tanıda glukoz dosttur); kusma-beslenememe dekompansasyon habercisidir; bilinç bozulmasında hepatik ensefalopatiyi de düşününüz.

STATUS / EPC YAKLAŞIMI — VALPROATSIZ BASAMAKLAR

- **1. basamak:** benzodiazepin (bukkal/IN midazolam 0,2-0,3 mg/kg, maks. 10 mg).
- **2. basamak: levetirasetam IV 40-60 mg/kg**; ardından lakozamid ya da fosfenitoin 20 mg FE/kg. **VALPROAT KESİNLİKLE KULLANILMAZ.**
- **Dirençli:** erken YBÜ — midazolam infüzyonu + sürekli EEG; gerekirse anestezik basamaklar. EPC'de agresif sistemik anesteziden önce hedefe yönelik titrasyon uzmanla.
- Eş zamanlı: dekstrozlu sıvı, KC paneli + INR, enfeksiyon tedavisi, amonyak gerekirse.

EK NOTLAR

- Oksipital (görsel) belirtiler ve migren-benzeri ataklar bu gende sıktır.
- Laktat normal olabilir — normalliği tanıyı dışlamaz.
- Herpes ensefaliti ayırıcı tanıda ise asiklovir eşiği düşük tutulur.

İZLEYEN HEKİM NOTU (opsiyonel)

HEKİM ONAYI

BU PLANI DÜZENLEYEN HEKİM (AD-SOYAD)	KURUM / TELEFON	TARİH	İMZA / KAŞE

Aileye not: "POLG — VALPROAT KULLANILMAZ" kartını cüzdanda taşıyınız; her yeni hekim ve eczacıya gösteriniz; kusma-ateş günlerinde erken başvurunuz. Ayrıntı: **norogender.org/saglik-yazilari/polg-iliskili-hastaliklar**

TIBBİ BİLGİ NOTU — POLG (SAĞLIK PROFESYONELLERİ İÇİN)

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

POLG İLE İLİŞKİLİ HASTALIKLAR NEDİR?

POLG (mtDNA polimeraz gama; çocukluk tablolarında OÇ — kardeş riski %25) yaşa göre yüzler yapar: **Alpers-Huttenlocher** (süt çocukluğu-erken çocukluk: enfeksiyonla tetiklenen dirençli fokal/miyoklonik nöbetler, **status-EPC eğilimi**, oksipital vurgular, basamaklı gerileme + **karaciğer etkilenmesi** — valproatsız da yetmezliğe ilerleyebilir, valproatla hızlanır); çocukluk-ergenlikte **ataksi-nöropati spektrumu** (MIRAS/SANDO; migren-benzeri ataklar, oksipital nöbetler); erişkinde **PEO**. EEG'de oksipital vurgulu deşarjlar/RHADS, MR'da talamus-oksipital değişiklikler destekler; laktat normal olabilir.

VALPROAT YASAĞI VE TEDAVİ ÇERÇEVESİ

Mutlak kural: valproat hiçbir formda kullanılmaz (fulminan KC yetmezliği); yüksek doz/uzun fenobarbitalde ihtiyat. Nöbetlerde LEV, klobazam, lakozamid, KBZ/OKS (fokal bileşende), topiramat/zonisamid — hekim titrasyonuyla; hedef "daha az-daha kısa-daha güvenli"dir. **KC-metabolik bakım:** düzenli ALT-AST-GGT-bilirubin-**INR**-albümin-glukoz; hastalık günlerinde uzun açlıktan kaçınma + erken glukoz; ateşte erken değerlendirme. Mitokondriyal kokteyl (CoQ10, karnitin, riboflavin) kanıtı sınırlıdır, kararı hekimle. KC nakli Alpers'te tartışmalıdır (nörolojik ilerleme sürer) — yalnız çok seçili olguda merkez konseyiyle. mtDNA-bakım yaklaşımları **araştırma aşamasındadır; klinik uygulama önerisi değildir.**

AKUT YAKLAŞIM (özet; kurum protokolü ve hekim kararı esastır)

Her başvuruda: KC paneli + INR + glukoz; **dekstrozlu idame erken**; enfeksiyon tedavisi. **Status/EPC:** benzodiazepin → **LEV IV 40-60 mg/kg** → lakozamid/fosfenitoin → erken YBÜ-midazolam + sürekli EEG. **VALPROAT YASAK.** Bilinç bozulması + INR yükselmesi → hepatik dekompansasyon protokolü; hepatoloji erken dahil edilir.

Kaynak çerçevesi: POLG/Alpers literatürü, mitokondriyal hastalık bakım önerileri ve pediatrik status kılavuzları ile uyumlu, eğitim amaçlı özettir; **nihai karar, hastayı değerlendiren hekime aittir.** Ayrıntı: **norogender.org/saglik-yazilari/polg-iliskili-hastaliklar**