PRRT2 İLE İLİŞKİLİ BOZUKLUK — ACİL MÜDAHALE PLANI

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

BU ÇOCUĞUN PRRT2 BOZUKLUĞU VARDIR — HAREKETLE TETİKLENEN KISA ATAKLAR NÖBET DEĞİLDİR · BU TANIDA KBZ/OKS İLK SEÇENEKTİR

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.

⏱ 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

□ ANİ HAREKET (kalkış, koşuya başlama, irkilme) → PKD atağı: NÖBET DEĞİLDİR, bilinç açık, <1 dk □ Uykusuzluk □ Heyecan-stres

□ Kafein □ İlaç dozunun atlanması □ Diğer: _____

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

ACİL SERVİS / SAĞLIK EKİBİ İÇİN — PRRT2

Bu sayfayı çocuğu karşılayan sağlık ekibine veriniz

⚠ PRRT2'YE ÖZGÜ ÜÇ KRİTİK NOKTA

1) PKD atağı nöbet değildir: ani hareketle tetiklenen, **bilinci bozmayan**, saniyeler-1 dakika süren distonik/koreik kasılma bu genin bilinen atağıdır — **benzodiazepin/antiepileptik yüklemeyiniz**, kendiliğinden geçer; video isteyip nörolojiye yönlendiriniz. **Psikojenik de değildir** — EEG'nin normal olması tanıyı destekler.

2) İlaç kuralı bu tanıda TERSİNEDİR: birçok çocukluk epilepsisinde kaçınılan **karbamazepin/okskarbazepin, PRRT2'de DÜŞÜK DOZDA İLK SEÇENEKTİR** (hem bebek nöbetlerinde hem PKD'de, çoğunlukla standart dozların altında yeterli olur).

3) Bebek fenotipi iyi huyludur: afebril kısa nöbet kümeleri — tedaviye hızlı yanıt ve 2 yaş civarında kendiliğinden remisyon beklenir; aileye "ağır epilepsi" dili kullanmayınız.

UZAMIŞ NÖBET / STATUS YAKLAŞIMI (ÖZET)

- **Benzodiazepinler ilk basamaktır** (gerçek nöbette; ailenin kurtarma dozunu sorunuz).
- **2. basamak:** levetirasetam IV, valproat IV veya fosfenitoin/fenitoin — hepsi kullanılabilir; bu tanıda sodyum kanal blokerleri sakıncalı değildir.
- Status bu gende nadirdir; kümelerde kısa süreli düzenli ilaç (hekim şemasıyla) yeterli olur.

EK NOTLAR

- Aile öyküsü sıktır (otozomal baskın, eksik penetrans) — ebeveynde benzer atak sorusu tanıyı hızlandırır.
- Hemiplejik migren örtüşmesi bildirilmiştir; ani hemiparezili atipik başvuruda inme protokolü uygulanır.

İZLEYEN HEKİM NOTU (opsiyonel)

HEKİM ONAYI

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

Aileye not: Bir kopya evde, bir kopya okulda, bir kopya yanınızda; "atak nöbet değildir, müdahale gerekmez" cümlesini okul dosyasına yazdırınız. Ayrıntı: **norogender.org/saglik-yazilari/prrt2-iliskili-bozukluklar**

TIBBİ BİLGİ NOTU — PRRT2 (SAĞLIK PROFESYONELLERİ İÇİN)

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

PRRT2 İLE İLİŞKİLİ BOZUKLUKLAR NEDİR?

PRRT2 (AD; ailesel sık, eksik penetrans; 16p11.2 delesyonunda da kaybolur) yaşla sıralanan iki ana fenotip yapar: **kendini sınırlayan ailesel infantil epilepsi** (3-12 ay; afebril fokal nöbet kümeleri; 2 yaş civarı remisyon; gelişim normal) ve **paroksismal kinezijenik diskinezi** (6-16 yaş başlangıç; hareket-başlangıcıyla tetiklenen, <1 dk, bilinç-korunumlu distonik/koreik ataklar; EEG normal); birlikteliği ICCA'dır. Hemiplejik migren örtüşmesi bildirilir.

TEDAVİ NOTLARI

Karbamazepin bu tanının tedavi belirtecidir: PKD'de düşük doz KBZ (sıklıkla standart antiepileptik dozlarının altında) atakları dramatik biçimde keser; OKS eşdeğer alternatiftir. Bebek fenotipinde de düşük doz KBZ/OKS hızlı kontrol sağlar; remisyon doğası nedeniyle 1-2 yaş civarında kesme planlanır. **Yanıtsızlık tanıyı sorgulatmalıdır.** 16p11.2 delesyonlu olgularda gelişimsel bileşen ayrıca izlenir.

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

PKD atağı: müdahalesiz izlem + video; eskalasyon yapılmaz. **Gerçek uzamış nöbette:** benzodiazepin (bukkal/IN midazolam 0,2-0,3 mg/kg, maks. 10 mg) → levetirasetam IV 40-60 mg/kg / valproat IV 30-40 mg/kg / fosfenitoin 20 mg FE/kg — kısıt yoktur. Taburculukta düşük doz KBZ/OKS planı için nöroloji yönlendirmesi yapılır.

Kaynak çerçevesi: PRRT2/PKD literatürü ve pediatrik status kılavuzlarıyla uyumlu, eğitim amaçlı özettir; **nihai karar, hastayı değerlendiren hekime aittir.** Ayrıntı: **norogender.org/saglik-yazilari/prrt2-iliskili-bozukluklar**