PRRT2 — RUTİN İZLEM TAKVİMİ

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

BU BELGE RUTİN İZLEM İÇİNDİR — İKİ DÖNEM: BEBEK NÖBETLERİ (remisyona gider) · PKD (düşük dozla kontrol)

TANI ANINDA YAPILMASI GEREKENLER (BAZAL HARİTA)

- **Genetik + aile taraması:** otozomal baskın, eksik penetrans — ebeveyn/akrabalarda "gençlikte ani kalkışta kasılma" sorgusu ve gerekirse test; **16p11.2 delesyonu ayrımı** (varsa gelişim-otizm izlemi eklenir) · VUS 1-2 yılda bir reanaliz.
- **Video düzeni:** atakların kaydı (tetik-süre-bilinç notuyla) · bebek fenotipinde EEG; PKD'de EEG normaldir, tanı için gerekmez.
- Bebek fenotipinde kurtarma planı + düşük doz KBZ/OKS başlangıcı ve **baştan konuşulan kesme planı** (1-2 yaş civarı) · okul çağında "atak nöbet değildir" yazısı hazırlanır.

YAŞ DÖNEMLERİNE GÖRE İZLEM

DÖNEM	YAPILMASI GEREKENLER
0-2 yaş	Nöbet kümeleri dönemi: düşük doz KBZ/OKS ile hızlı kontrol beklenir · kurtarma planı kiloya güncel · gelişim izlemi (normal seyir beklenir — sapmada 16p11.2 sorgusu) · **remisyon sonrası kesme planı** hekimle uygulanır
2-10 yaş	Sıklıkla ilaçsız-nöbetsiz izlem · her vizitte **"ani kalkışta kasılma oluyor mu?"** sorgusu (PKD erken yakalanır) · okul bilgilendirmesi hazır tutulur · aile bireylerinde yeni tanı fırsatları konuşulur
10-18 yaş	**PKD zirve dönemi:** ataklar başlarsa video + düşük doz KBZ/OKS titrasyonu · okul/beden eğitimi yazısı ("müdahale gerekmez") · ehliyet çağında danışmanlık (ataklar kontrolde ise) · yıllık olarak **azaltma-kesme denemesi** hekimle değerlendirilir (yaşla seyrelme doğaldır)
Erişkin	Ataklar sıklıkla seyrekleşir/kaybolur — ilaçsız dönem denemeleri sürdürülür · gebelik planında ilaç danışmanlığı · %50 geçiş bilgisi (geçen çocukta da aynı iyi huylu doğa) · aile taraması tamamlanır

Not: PRRT2 izleminin özü **az ilaç, doğru zamanlama**dır: bebeklikte kısa tedavi + planlı kesme; PKD'de düşük doz + yaşla azaltma denemeleri; her vizitte tek kritik soru — "ani harekette atak var mı?"

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

PRRT2 — İZLEM KAYIT ÇİZELGESİ

Yapılan incelemelerin tarihlerini işleyiniz; kontrole gelirken bu sayfayı getiriniz

İNCELEME KAYITLARI

İNCELEME	ÖNERİLEN SIKLIK	EN SON YAPILDI	PLANLANAN SONRAKİ
Atak video arşivi + tetik günlüğü	Sürekli; kontrollerde birlikte izlenir		
EEG	Bebek fenotipinde tanı/kesme çevresinde; PKD'de gerekmez		
İlaç kesme/azaltma planı	Bebekte 1-2 yaş; PKD'de yıllık değerlendirme		
PKD sorgusu	5 yaşından itibaren her vizitte		
Gelişim izlemi	Rutin; 16p11.2 delesyonluysa yapılandırılmış		
Okul bilgilendirme yazısı	Okul başlangıcında; değişimlerde güncelle		
Aile tarama görüşmesi	Tanıda; yeni semptomlu akrabada tekrar		
Diş	6 ayda bir		
Genetik danışma + VUS reanaliz	Tanıda; VUS 1-2 yılda bir		

HER KONTROLDE SORGULANIR

□ Ani-hareket atağı var mı (sıklık) □ Videolar alındı mı □ İlaç dozu-uyumu (düşük doz!) □ Kesme denemesi zamanı geldi mi

□ Okul yazısı güncel mi □ Ailede yeni tanı adayı var mı

HEKİM ONAYI

BU PLANI DÜZENLEYEN HEKİM (AD-SOYAD) _____

KURUM / TELEFON _____

TARİH _____

İMZA / KAŞE _____

Kaynak çerçevesi: PRRT2/PKD literatürü ile uyumlu, aile ve hekim için hazırlanmış özettir; **aralıklar çocuğun bulgularına göre hekimince kişiselleştirilir.** Ayrıntılı rehber + acil planı: **norogender.org/saglik-yazilari/prrt2-iliskili-bozukluklar**