PİTT-HOPKİNS SENDROMU — ACİL MÜDAHALE PLANI

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

BU ÇOCUĞUN PİTT-HOPKİNS SENDROMU VARDIR — MORARMALI NEFES ATAKLARI NÖBET OLMAYABİLİR · GÜLÜMSEMESİ AĞRIYI DIŞLAMAZ

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.
3. **Ağzına hiçbir şey koymayın**; tutmaya çalışmayın.
4. Mümkünse **video kaydı** alın.
5. **Nefes atağında:** sakin kalın, oturtun, süreyi tutun — çoğu kendiliğinden geçer; **videola**.

⏱ 5 DAKİKA KURALI — KURTARMA İLACI

KURTARMA İLACI (ADI / YOLU) _____ DOZU _____

- Nöbet **5 dakikayı geçti**/tekrarlıyor → kurtarma ilacını uygulayın.
- İlaçtan **5 dakika sonra** sürüyorsa → **112**, formu ekibe verin.
- Nefes atağı **her zamankinden uzun** sürüyor ya da kendine gelmiyorsa → 112.

4 · TETİKLEYİCİLER / KARIŞABİLEN DURUMLAR

☐ Heyecan / yorgunluk → SOLUNUM ATAĞI tetikler (nöbet değildir — video çekin) ☐ Ateş / hastalık ☐ Uykusuzluk

☐ Kabızlık (huzursuzluğun sık nedeni) ☐ İlaç dozunun atlanması ☐ Diğer: _____

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

ACİL SERVİS / SAĞLIK EKİBİ İÇİN — PİTT-HOPKİNS (TCF4)

Bu sayfayı çocuğu karşılayan sağlık ekibine veriniz

⚠ PİTT-HOPKİNS'E ÖZGÜ ÜÇ KRİTİK NOKTA

1) Morarmalı atak her zaman nöbet değildir: Uyanıkken **hiperventilasyon → apne** atakları bu sendromun bilinen bulgusudur; morarma görülebilir, bilinç çoğunlukla korunur ve atak kendiliğinden çözülür. **Satürasyonu izleyiniz, aileden video isteyiniz**; EEG eşleştirmesi olmadan antiepileptik yüklemeyiniz. (Ataklar uykuda tipik olarak kaybolur.)

2) Ağır kabızlık bu tanının gerçek acilidir: huzursuz/kusan çocukta karın muayenesi-grafisi eşiğini düşük tutunuz (tıkanıklık; nadiren Hirschsprung birlikteliği bildirilmiştir).

3) Konuşamaz ama anlar ve sosyaldir: işlemleri anlatarak, aile yanında yapınız; **gülümsemesi ağrıyı dışlamaz** — değerlendirmeyi mekanizmaya göre yapınız.

UZAMIŞ NÖBET / STATUS YAKLAŞIMI (ÖZET)

- **Benzodiazepinler ilk basamaktır** (ailenin kurtarma dozunu sorunuz).
- **2. basamak:** levetirasetam IV, valproat IV veya fosfenitoin/fenitoin — sendrom-özel kontrendikasyon yoktur.
- Dirençli statusta YBÜ'de midazolam infüzyonu + sürekli EEG.
- Solunum atağı sırasında status sanılmamalı; video + satürasyon ayırıcıdır.

EK NOTLAR

- Belirgin miyopi-şaşılık sıktır; gözlüğü yoksa "görmüyor" olabilir.
- Reflü-kusma öyküsünü sorunuz; beslenme sırasında huzursuzluk karın kaynaklı olabilir.

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 bulunsun. Nefes ataklarının videosu telefonunuzda hazır olsun. Ayrıntı: **norogender.org/saglik-yazilari/pitt-hopkins-sendromu**

TIBBİ BİLGİ NOTU — PİTT-HOPKİNS (SAĞLIK PROFESYONELLERİ İÇİN)

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

PİTT-HOPKİNS SENDROMU NEDİR?

PTHS, TCF4 haployetmezliğine bağlı (de novo; nokta mutasyonu/18q delesyonu) bir nörogelişimsel sendromdur: ağır GG, konuşmanın yokluğu, güleryüzlü-sosyal mizaç, geniş tabanlı ataksik yürüyüş; **uyanıklıkta hiperventilasyon-apne atakları** (~yarısında; uykuda kaybolur), **epilepsi %40-50**, belirgin **miyopi-şaşılık** ve **ağır kabızlık**. Angelman-Rett ve Mowat-Wilson başlıca ayırıcılardır.

SOLUNUM ATAKLARI VE YÖNETİM

Ataklar non-epileptiktir; tanısal doğrulama **video + satürasyon ± video-EEG** iledir. Yönetimin temeli güvence-kayıt-tetikleyici (heyecan/yorgunluk) yönetimidir; sık-uzun/morarmalı ataklarda uzman merkez değerlendirmesi yapılır — küçük serilerde farmakolojik denemeler bildirilmiştir, kanıt sınırlıdır ve karar hekime aittir. Uyku-ilişkili solunum şüphesi ayrıca (uyku çalışmasıyla) değerlendirilir.

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.

GİS: ağır kabızlıkta tıkanıklık dışlanır; düzenli-koruyucu bağırsak programı taburculuk planına yazılır.

Kaynak çerçevesi: PTHS klinik serileri/uzlaşı önerileri ve pediatrik status kılavuzlarıyla uyumlu, eğitim amaçlı özettir; **ilaç ve doz seçimi dahil nihai karar, hastayı değerlendiren hekime aittir.** Ayrıntı: **norogender.org/saglik-yazilari/pitt-hopkins-sendromu**