PİTT-HOPKİNS — RUTİN İZLEM TAKVİMİ

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

BU BELGE RUTİN İZLEM İÇİNDİR — SABİTLER: SOLUNUM ATAK GÜNLÜĞÜ · SÜREKLİ KABIZLIK YÖNETİMİ · YILLIK GÖZ

TANI ANINDA YAPILMASI GEREKENLER (BAZAL HARİTA)

- **Genetik doğrulama (TCF4) + danışmanlık** (de novo; kardeş riski ~%1); 18q delesyonunda kapsam sorgusu; VUS 1-2 yılda bir reanaliz.
- **Solunum atakları düzeni:** video (yüz+göğüs) + atak defteri; gerekirse atakta satürasyon ölçümü; nöbet şüphesinde video-EEG eşleştirmesi — **gereksiz antiepileptikten koruma**.
- **Göz bazal muayenesi** (belirgin miyopi-şaşılık) + gözlük planı · **kabızlık için koruyucu program** ("gerektiğinde" değil, sürekli) · reflü sorgusu.
- Gelişimsel bazal + **erken AAC** değerlendirmesi · FTR (yürüme penceresi) · uyku bazal kaydı · kurtarma planı (nöbet gelişirse için) hazırlanır.

YAŞ DÖNEMLERİNE GÖRE İZLEM

DÖNEM	YAPILMASI GEREKENLER
0-3 yaş	Gelişim hedefleri 3-6 ayda bir; FTR yoğun (yürüme penceresi) · göz: bazal + yıllık; gözlük uyum programı · kabızlık programı kurulur ve her vizitte sorgulanır · beslenme-reflü · nöbet başlangıcı açısından farkındalık (video)
3-6 yaş	**Solunum atakları sıklıkla bu dönemde başlar:** günlük + video; sık/uzun-morarmalıysa uzman merkez değerlendirmesi · AAC okul öncesi plana yazılır · otizm-benzeri özellikler için değerlendirme · uyku düzeni · diş 6 ayda bir
6-12 yaş	Okul planı: solunum atağında yapılacaklar + nöbet eylem planı + AAC hedefleri · **epilepsi %40-50:** yeni olaylarda EEG eşiği düşük; video-EEG eşleştirmesi · göz yıllık sürer · davranış-uyku taraması · az yürüyen çocukta skolyoz-kalça muayenesi
12-18 yaş	Ergen bakımı ve geçiş planı · uykuda solunum sorunu şüphesinde uyku çalışması · kemik sağlığı (D vitamini yıllık; az hareket/kırıkta DEXA) · valproat kullanan genç kızlarda üreme çağı danışmanlığı · davranış-ruh sağlığı sorgusu
Erişkin	Erişkin devri (solunum-atak videoları + bağırsak programıyla) · göz ve kabızlık rutinleri ömür boyu · nöbet yönetimi kliniğe göre · yaşam kalitesi ve iletişim hedefleri

Not: PTHS izleminin üç sabiti **solunum atak günlüğü** (panik değil kayıt), **sürekli kabızlık yönetimi** (en büyük günlük yük) ve **düzeltilmiş görmedir**; sosyal-sıcak mizaç, eğitim planının motoru olarak kullanılmalıdır.

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

PİTT-HOPKİNS — İZLEM KAYIT ÇİZELGESİ

Yapılan incelemelerin tarihlerini işleyiniz; kontrole gelirken bu sayfayı getiriniz

İNCELEME KAYITLARI

İNCELEME	ÖNERİLEN SIKLIK	EN SON YAPILDI	PLANLANAN SONRAKİ
Solunum atak günlüğü + video	Sürekli; sıklaşma/uzamada merkez değerlendirmesi		
Göz muayenesi	Bazal; sonra yıllık (miyopi-şaşılık; gözlük uyumu)		
Kabızlık programı gözden geçirme	Her vizitte		
EEG / video-EEG	Nöbet şüphesinde; olay-eşleştirme için		
Uyku değerlendirmesi	Her vizitte sorgu; uykuda solunum şüphesinde uyku çalışması		
Gelişim / AAC değ.	3-6 ayda bir hedef; okul öncesi-okul çağında formal		
FTR / yürüme-denge	Sürekli; ortez gereksinimi yıllık		
Skolyoz-kalça muayenesi	Az yürüyende yıllık		
Kemik (D vit ± DEXA)	D vitamini yıllık; az hareket/kırıkta DEXA		
Diş	6 ayda bir		
Genetik danışma + VUS reanaliz	Tanıda; VUS 1-2 yılda bir		

HER KONTROLDE SORGULANIR

☐ Nefes atağı günlüğü + videolar ☐ Kabızlık (son dışkılama düzeni) ☐ Gözlük kullanımı ☐ Nöbet şüpheli olay var mı ☐ Uyku ☐ İletişim-AAC ilerlemesi ☐ Kurtarma dozu güncel mi

HEKİM ONAYI

BU PLANI DÜZENLEYEN HEKİM (AD-SOYAD) _____

KURUM / TELEFON _____

TARİH _____

İMZA / KAŞE _____

Kaynak çerçevesi: PTHS klinik serileri ve uzman uzlaşı önerileri ile uyumlu, aile ve hekim için hazırlanmış özettir; **aralıklar çocuğun bulgularına göre hekimince kişiselleştirilir.** Ayrıntılı rehber + acil planı: **norogender.org/saglik-yazilari/pitt-hopkins-sendromu**