RETT SENDROMU — ACİL MÜDAHALE PLANI

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

BU ÇOCUĞUN RETT SENDROMU VARDIR — QT UZAMASI RİSKİ: EKG ÖNERİLİR, QT UZATAN İLAÇLARA DİKKAT

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 · BU ÇOCUKTA NÖBETİ TETİKLEYEBİLENLER / KARIŞABİLEN DURUMLAR

☐ Ateş / hastalık ☐ Uykusuzluk ☐ Heyecan / stres ☐ Kabızlık / ağrı (huzursuzluk atakları) ☐ Nefes-tutma atakları (nöbetle karışır)

☐ Diğer: _____

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

ACİL SERVİS / SAĞLIK EKİBİ İÇİN — RETT SENDROMU

Bu sayfayı çocuğu karşılayan sağlık ekibine veriniz

⚠ RETT'E ÖZGÜ İKİ KRİTİK NOKTA

1) QT uzaması riski: Rett sendromunda QT uzaması görülebilir → **EKG çekilmesi ve QT uzatan ilaçlardan kaçınılması** önerilir: makrolid antibiyotikler (eritromisin, klaritromisin, azitromisin), kinolonlar, ondansetron, bazı antipsikotik/antiemetikler, antiaritmikler. Zorunluysa EKG izlemiyle veriniz.

2) Her olay nöbet değildir: Uyanıkken **nefes tutma / hiperventilasyon atakları** ve dalıp gitmeler Rett'te sıktır ve nöbetle karışır (morarma dahi görülebilir). Tereddütte aileden video isteyiniz; gereksiz ilaç yüklemesinden kaçınınız.

UZAMIŞ NÖBET / STATUS YAKLAŞIMI (ÖZET)

- **Benzodiazepinler ilk basamaktır** (ailenin kurtarma dozunu/saatini sorunuz).
- **2. basamak:** levetirasetam IV veya valproat IV; fenitoin/fosfenitoin Rett'te kullanılabilir (Dravet'teki gibi bir kontrendikasyon yoktur) — **QT etkisi olan ajanlarda EKG izlemi** unutulmamalıdır.
- Solunum düzensizlikleri (apne-hiperventilasyon) postiktal tabloyu uzatabilir; satürasyon izleyiniz, aspirasyona hazır olunuz.
- Huzursuzluk ataklarında ağrı kaynaklarını düşününüz: reflü, kabızlık, diş, kırık (osteoporoz eğilimi!).

EK NOTLAR

- Sözel iletişim kuramaz ama **anlar** — işlemleri açıklayarak yapınız; göz temasını kullanınız.
- Beslenme sorunları/aspirasyon öyküsünü sorunuz; skolyoz varsa pozisyonlamada dikkat.
- Trofinetid kullanıyorsa ishal-dehidratasyon açısından değerlendiriniz.

İZLEYEN HEKİM NOTU (opsiyonel)

HEKİM ONAYI

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

Aileye not: Bir kopya evde, bir kopya okul/rehabilitasyon dosyasında, bir kopya yanınızda bulunsun. QT uyarısını her yeni ilaçta hatırlatınız. Ayrıntı: **norogender.org/saglik-yazilari/rett-sendromu**

TIBBİ BİLGİ NOTU — RETT SENDROMU (SAĞLIK PROFESYONELLERİ İÇİN)

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

RETT SENDROMU NEDİR?

Rett sendromu, %95 oranında **MECP2** mutasyonlarına bağlı, ağırlıkla kızları etkileyen nörogelişimsel bir hastalıktır (~1/10-15.000 kız doğum). 6-18 ay normal gelişimin ardından **amaçlı el kullanımının ve dilin kaybı**, el stereotipileri, yürüyüş bozukluğu ve edinilmiş mikrosefali ile seyreder. **Epilepsi %60-80**; nöbetler sıklıkla plato evresinde başlar, ergenlikten sonra yumuşama eğilimindedir.

Non-epileptik olaylar (uyanıklıkta hiperventilasyon/nefes tutma, vakum atakları, titreme) çok sıktır; video-EEG korelasyonu tedavi yükünü belirgin azaltır.

İLAÇ SEÇİMİ VE SAKINILACAKLAR

Antiepileptik seçiminde Rett'e özgü mutlak kontrendikasyon yoktur; valproat, levetirasetam, lamotrijin, klobazam sık kullanılır; dirençli olgularda ketojenik diyet ve VNS seçenektir.

Asıl sakınım kardiyaktır: QT uzaması nedeniyle **QTc uzatan ilaçlar** (makrolidler, kinolonlar, ondansetron, tioridazin benzeri antipsikotikler, antiaritmikler, bazı antihistaminikler) mümkünse verilmez; zorunluysa EKG izlemi yapılır. Anestezi-sedasyon planında kardiyak değerlendirme önerilir.

AKUT NÖBET / STATUS ÖNERİLERİ (özet; kurum protokolü ve hekim kararı esastır)

0-5 dk: ABC, satürasyon, glukoz; EKG monitörü bağlanması önerilir. **1. basamak:** benzodiazepin (bukkal/IN midazolam 0,2-0,3 mg/kg, maks. 10 mg; IV midazolam 0,1-0,2 mg/kg) — gerekirse bir kez tekrar.

2. basamak: levetirasetam IV 40-60 mg/kg (maks. ~4,5 g) veya valproat IV 30-40 mg/kg; fosfenitoin/fenitoin 20 mg FE/kg alternatiftir (EKG izlemiyle).

Dirençli status: YBÜ'de midazolam infüzyonu; sürekli EEG. Postiktal dönemde solunum düzensizlikleri uzayabilir — satürasyon takibi sürdürülmelidir.

Kaynak çerçevesi: Rett bakım kılavuzları ve pediatrik status protokolleriyle uyumlu, eğitim amaçlı özettir; **ilaç ve doz seçimi dahil nihai karar, hastayı değerlendiren hekime aittir.** Ayrıntı: **norogender.org/saglik-yazilari/rett-sendromu**