RETT SENDROMU — RUTİN İZLEM TAKVİMİ

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

BU BELGE RUTİN İZLEM İÇİNDİR — TARİHLERİ VE ARALIKLARI HEKİMİNİZLE KİŞİSELLEŞTİRİNİZ

TANI ANINDA YAPILMASI GEREKENLER (BAZAL HARİTA)

- **Genetik doğrulama (MECP2) + danışmanlık** (çoğunlukla de novo; tekrar riski düşüktür, yine de konuşulmalıdır).
- **Bazal EKG — QTc ölçümü** (Rett'te QT uzaması riski; ilaç listesi "QT uzatanlardan kaçın" notuyla düzenlenir) · **bazal EEG** + aileye nöbet / nefes-tutma ataklarını ayırt etme ve **video çekme** eğitimi.
- **Beslenme-yutma değerlendirmesi** + büyüme ve **baş çevresi** kaydı · reflü-kabızlık sorgusu.
- **Skolyoz bazal muayenesi** · uyku ve uyanıklıkta solunum düzensizliklerinin (hiperventilasyon/ nefes tutma) bazal kaydı.
- **İletişim değerlendirmesi:** göz-takip/bakışla seçim becerisi — **erken AAC (alternatif iletişim) sevki** · el fonksiyonu için ergoterapi · fizyoterapi programı.
- D vitamini-kalsiyum alımı planı (kırık riski) · diş değerlendirmesi · aile destek kaynakları.

YAŞ DÖNEMLERİNE GÖRE İZLEM

YAŞ	YAPILMASI GEREKENLER
Tanı-5 yaş (regresyon + plato)	**EKG (QTc) yılda bir** + QT uzatan her yeni ilaçta tekrar · EEG kliniğe göre; her olaya antiepileptik yüklemeden önce **video-EEG ile nöbet / nefes-tutma ayrımı** · beslenme-kilo-baş çevresi her vizitte · yutma güçlüğünde değerlendirme; reflü-kabızlık aktif yönetim · skolyoz muayenesi 6-12 ayda bir · yoğun fizyoterapi (yürüme becerisini koruma) + ergoterapi · **göz-takip iletişim cihazı denemesi** · uyku düzeni · D vitamini yıllık
5-12 yaş	**Skolyoz: büyüme hızlanınca muayene 6 ayda bir**, şüphede grafi · QTc yıllık · epilepsi yönetimi + ilaç yükü gözden geçirme · AAC hedefleri okul planına yazılır · kırık öyküsü sorgusu; D vit-Ca sürer; az yürüyen çocukta kemik sağlığı değerlendirmesi · beslenme (gerekirse gastrostomi tartışması) · solunum düzensizliği-uyku kaydı sürer
12-18 yaş (ergenlik)	**Skolyoz en kritik dönem:** hızlı ilerlemede ortopedi/omurga ekibi (cerrahi eşiği bireysel) · QTc yıllık · nöbetler bu dönemde sıklıkla yatışır — **ilaç sadeleştirme fırsatı** hekimle değerlendirilir · distoni-rijidite yönetimi; kontraktür önleme · ergen jinekolojik bakım · DEXA/kemik yoğunluğu değerlendirmesi · **erişkinliğe geçiş planı**
Erişkin	QTc yıllık sürer · skolyoz-postür izlemi · osteoporoz taraması (DEXA) + kırık önleme · parkinsonizm/distoni bulgularının izlemi · yutma-aspirasyon değerlendirmesi · trofinetid kullanılıyorsa ishal-kilo izlemi · bakım planı ve yaşam kalitesi hedefleri (çoğu hasta erişkinliğe ulaşır)

Not: Rett izleminin iki sabit direği **kalp (QTc)** ve **omurga (skolyoz %50-80)**; günlük yaşamın direği ise **iletişim (gözleriyle anlar ve seçer — AAC)** ve beslenmedir.

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

RETT SENDROMU — İZLEM KAYIT ÇİZELGESİ

Yapılan incelemelerin tarihlerini işleyiniz; kontrole gelirken bu sayfayı getiriniz

İNCELEME KAYITLARI

İNCELEME	ÖNERİLEN SIKLIK	EN SON YAPILDI	PLANLANAN SONRAKİ
EKG — QTc	Tanıda; sonra yılda bir + QT uzatan ilaç başlanırsa		
EEG / video-EEG	Bazal; klinik değişiklikte (olay ayrımı için video)		
Skolyoz muayenesi / grafi	6-12 ayda bir; ergenlikte 6 ayda bir; şüphede grafi		
Beslenme-yutma değerlendirmesi	Yıllık; kilo kaybı/aspirasyon şüphesinde hemen		
Büyüme + baş çevresi	Her vizitte		
Kemik sağlığı (D vit ± DEXA)	D vitamini yıllık; kırık/azalmış yürüme → DEXA		
İletişim (AAC/göz-takip) değ.	Tanıda; okul öncesi ve okul çağında tekrar		
Diş	6 ayda bir		
Fizyoterapi/ergoterapi planı	Sürekli; 6-12 ayda bir hedef güncelleme		

HER KONTROLDE SORGULANIR

☐ Nöbet + nefes-tutma atağı günlüğü/video ☐ Uyku ☐ Beslenme-kilo ☐ Kabızlık / reflü ☐ Sırt (skolyoz) bakısı

☐ El fonksiyonu-iletişim ilerlemesi ☐ Ağrı göstergeleri (huzursuzluk — diş/kırık/reflü?) ☐ İlaç listesinde QT kontrolü

HEKİM ONAYI

BU PLANI DÜZENLEYEN HEKİM (AD-SOYAD) _____

KURUM / TELEFON _____

TARİH _____

İMZA / KAŞE _____

Kaynak çerçevesi: Uluslararası Rett sendromu yönetim uzlaşı önerileri (2020) ile uyumlu, aile ve hekim için hazırlanmış özettir; **aralıklar çocuğun bulgularına göre hekimince kişiselleştirilir.** Ayrıntılı rehber + acil planı: **norogender.org/saglik-yazilari/rett-sendromu**