SLC6A1 İLE İLİŞKİLİ BOZUKLUK — ACİL MÜDAHALE PLANI

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

BU ÇOCUĞUN SLC6A1 BOZUKLUĞU VARDIR — KBZ/OKS/FENİTOİN KULLANILMAZ · UZAMIŞ DALGINLIK STATUS OLABİLİR (EEG)

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 · TETİKLEYİCİLER / KARIŞABİLEN DURUMLAR

☐ Uykusuzluk-yorgunluk ☐ Ateş / hastalık ☐ İlaç dozunun atlanması ☐ Uzamış dalgınlık-sersemlik → atipik absans statusu olabilir (EEG!)

☐ Düşme atakları → kask ve çevre güvenliği ☐ Diğer: _____

ACİL SERVİS / SAĞLIK EKİBİ İÇİN — SLC6A1

Bu sayfayı çocuğu karşılayan sağlık ekibine veriniz

⚠ SLC6A1'E ÖZGÜ ÜÇ KRİTİK NOKTA

1) İlaç notu: Nöbetler jeneralize (atipik absans, miyoklonik, atonik düşme) tiptedir — **karbamazepin · okskarbazepin · fenitoin kötüleştirebilir, kaçınınız**; öncelikli seçenekler **valproat** (± etosüksimid) ve benzodiazepinlerdir; dirençlide ketojenik diyet bildirilen etkin seçenektir.

2) Uzamış dalgınlık = atipik absans statusu olabilir: saatlerce sersemlik-yavaşlama "ilaç etkisi" sanılmamalı → **EEG** + benzodiazepin denemesi; yanıt EEG ile doğrulanır.

3) Düşme atakları: baş-çene travması değerlendirmesi; kask kullanıyorsa taburculukta hatırlatınız; düşmeler ilaç ayarı için nörolojiye bildirilir.

UZAMIŞ NÖBET / STATUS YAKLAŞIMI (ÖZET)

- **Benzodiazepinler ilk basamaktır** (ailenin kurtarma dozunu sorunuz).
- **2. basamak: valproat IV 30-40 mg/kg tercih** (jeneralize sendrom; KC/metabolik engel yoksa) veya levetirasetam IV 40-60 mg/kg. **Fenitoin önerilmez.**
- Atipik absans statusunda aynı sıra; klinik-EEG düzelmesi birlikte izlenir.
- Dirençli durumda YBÜ'de midazolam infüzyonu + sürekli EEG.

EK NOTLAR

- Otizm-duyusal özellikler sıktır: sakin alan, az uyaran, aile yanında; işlemleri önceden anlatınız.
- Konuşma sınırlı olabilir — anlamadığı varsayılmamalıdır.

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; "KBZ/OKS/fenitoin kullanılmaz" kartını her reçetede gösteriniz. Ayrıntı: **norogender.org/saglik-yazilari/slc6a1-iliskili-bozukluk**

TIBBİ BİLGİ NOTU — SLC6A1 (SAĞLIK PROFESYONELLERİ İÇİN)

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

SLC6A1 İLE İLİŞKİLİ BOZUKLUK NEDİR?

SLC6A1 (GAT-1 GABA taşıyıcısı; haployetmezlik, çoğunlukla de novo) gelişimsel gerilik/otizm ile **miyoklonik-atonik ağırlıklı epilepsiyi** (Doose-benzeri; başlangıç 2-4 yaş; atipik absans + miyokloni + atonik düşmeler; EEG 2-4 Hz jeneralize diken-dalga) birleştirir. Dil belirgin etkilenir; hipotoni-ataksi ve tremor eşlik edebilir. **Atipik absans statusu** (uzamış sersemlik) bilinen tablodur.

İLAÇ SEÇİMİ VE SAKINILACAKLAR

Tercih: valproat (en tutarlı yanıt bildirilen), etosüksimid (absans bileşenine), klobazam, dikkatle lamotrijin; dirençli olguda **ketojenik diyet** iyi bildirimlere sahiptir. **Kaçınılacaklar:** KBZ/OKS/fenitoin (jeneralize-miyoklonik alevlenme). Düşme ataklarında kask değerlendirilir. İfadeyi artırmaya yönelik gen/ASO yaklaşımları **araştırma aşamasındadır; klinik uygulama önerisi değildir.**

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: valproat IV 30-40 mg/kg tercih** veya levetirasetam IV 40-60 mg/kg; fenitoin önerilmez. **Atipik absans statusu:** EEG eşliğinde benzodiazepin + valproat; klinik-EEG birlikte izlenir. **Dirençli:** YBÜ midazolam infüzyonu + sürekli EEG.

Kaynak çerçevesi: SLC6A1 fenotip serileri ve pediatrik status kılavuzlarıyla uyumlu, eğitim amaçlı özettir; **nihai karar, hastayı değerlendiren hekime aittir.** Ayrıntı: **norogender.org/saglik-yazilari/slc6a1-iliskili-bozukluk**