SLC6A1 — RUTİN İZLEM TAKVİMİ

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

BU BELGE RUTİN İZLEM İÇİNDİR — SABİTLER: DÜŞME GÜVENLİĞİ · REÇETEDE KBZ/OKS KONTROLÜ · YILLIK GELİŞİM-DAVRANIŞ

TANI ANINDA YAPILMASI GEREKENLER (BAZAL HARİTA)

- **Genetik + danışmanlık:** çoğunlukla de novo (~%1); ebeveyn testi · VUS 1-2 yılda bir reanaliz · SLC6A1 kayıtlarına katılım önerilir (gen tedavisi çağına hazırlık).
- **EEG bazalı** (jeneralize diken-dalga; video-EEG ile düşme tipinin netleşmesi) · **gelişim-dil ve otizm/davranış bazal değerlendirmesi** (nöbet öncesi bazal iyi belgelenir).
- **Kask değerlendirmesi** (atonik düşmelerde) + ev-okul güvenliği · kurtarma planı + acil kartı ("KBZ/OKS/fenitoin kullanılmaz" satırı işaretli) · uyku-kaygı bazal sorgusu.

YAŞ DÖNEMLERİNE GÖRE İZLEM

DÖNEM	YAPILMASI GEREKENLER
2-6 yaş	Nöbet başlangıç dönemi: valproat ± etosüksimid titrasyonu; dirençlide **ketojenik diyet erken görüşülür** · kask + güvenlik düzeni kurulur · **dil terapisi erken ve yoğun**; gerekirse AAC · otizm/davranış müdahale programı · uzamış dalgınlıkta düşük eşikli EEG · diş 6 ayda bir (düşme travması)
6-12 yaş	Okul planı: dalma anında tekrar-sorma, düşme için oturma düzeni, yorgunluk molaları · yıllık gelişim-davranış değerlendirmesi · nöbet günlüğü ile ilaç ayarı · her reçetede KBZ/OKS kontrolü · uyku düzeni · kemik sağlığı (D vitamini yıllık)
12-18 yaş	Nöbet yükü sıklıkla azalır → hekimle **sadeleştirme değerlendirmesi** · ergen ruh sağlığı taraması (kaygı-duygudurum) · **valproat kullanan genç kızlarda üreme çağı danışmanlığı** · erişkinliğe geçiş planı · bağımsızlık-beceri hedefleri
Erişkin	Erişkin devri (video arşivi + ilaç-kart notuyla) · epilepsi yönetimi kliniğe göre · davranış-kaygı izlemi sürer · gebelik planında ilaç + genetik danışmanlık

Not: SLC6A1 izleminin üç sabiti **düşme güvenliği (kask)**, **yanlış-ilaç koruması** (KBZ/OKS kartı) ve **dil-davranış yatırımıdır**; uzamış dalgınlık her yaşta EEG gerekçesidir.

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

SLC6A1 — İZLEM KAYIT ÇİZELGESİ

Yapılan incelemelerin tarihlerini işleyiniz; kontrole gelirken bu sayfayı getiriniz

İNCELEME KAYITLARI

İNCELEME	ÖNERİLEN SIKLIK	EN SON YAPILDI	PLANLANAN SONRAKİ
EEG	Bazal; uzamış dalgınlıkta ACİL; ilaç değişiminde kliniğe göre		
Gelişim-dil değerlendirmesi	Yıllık; okul öncesi/okul çağında formal		
Davranış / otizm değ.	Yıllık; kriz dönemlerinde hemen		
Kask-düşme güvenliği	6-12 ayda bir gözden geçirme		
Reçete kontrolü (KBZ/OKS değil)	Her yeni ilaçta — kart!		
Uyku değerlendirmesi	Her vizitte sorgu		
Kemik (D vit)	Yıllık (AEİ altında)		
Diş	6 ayda bir		
Genetik danışma + VUS reanaliz	Tanıda; VUS 1-2 yılda bir		
SLC6A1 kayıt katılımı	Tanıda; çalışma duyuruları için		

HER KONTROLDE SORGULANIR

□ Nöbet günlüğü + videolar (düşme/dalma ayrı) □ Kurtarma dozu kiloya güncel mi □ Kask durumu □ Reçete: KBZ/OKS/fenitoin yok
□ Dil-iletişim ilerlemesi □ Davranış-uyku

HEKİM ONAYI

BU PLANI DÜZENLEYEN HEKİM (AD-SOYAD) _____

KURUM / TELEFON _____

TARİH _____

İMZA / KAŞE _____

Kaynak çerçevesi: SLC6A1 fenotip serileri ile uyumlu, aile ve hekim için hazırlanmış özettir; **aralıklar çocuğun bulgularına göre hekimince kişiselleştirilir.** Ayrıntılı rehber + acil planı: **norogender.org/saglik-yazilari/slc6a1-iliskili-bozukluk**