WWOX İLE İLİŞKİLİ BOZUKLUK — ACİL MÜDAHALE PLANI

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

BU ÇOCUĞUN WWOX BOZUKLUĞU VARDIR — YENİ SPAZM KÜMELERİ: AYNI GÜN EEG · ASPİRASYON İÇİN DÜŞÜK EŞİK · GÖZ TEMASI KURMAMASI ANLAMAMASI DEĞİLDİR

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

☐ Ateş / hastalık ☐ Uykusuzluk ☐ İlaç dozunun atlanması ☐ Yeni spazm kümeleri → AYNI GÜN EEG

☐ Beslenmede öksürük-morarma → aspirasyon riski ☐ Huzursuzlukta: reflü · kabızlık · diş · ağrı (göz teması kurmaması ağrısızlık değildir)

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

ACİL SERVİS / SAĞLIK EKİBİ İÇİN — WWOX

Bu sayfayı çocuğu karşılayan sağlık ekibine veriniz

⚠ WWOX İÇİN ÜÇ KRİTİK NOKTA

1) Nöbet yönetimi: karma dirençli tipler (spazm-tonik-miyoklonik-fokal) bu genin doğasıdır; **yeni spazm kümeleri → aynı gün EEG**. Uzamış nöbet/status basamakları standarttır, **gen-özgül kısıt yoktur** — ailenin kurtarma planını sorunuz; dirençli statusta erken YBÜ.

2) Solunum-beslenme kırılganlığı: yutma güçlüğü + sekresyon zemini vardır — ateş-öksürükte **aspirasyon pnömonisi için düşük eşik** (satürasyon, muayene, gerekirse grafi); beslenememe-kusma erken destek gerektirir; taburculukta beslenme planı netleşmelidir.

3) Görsel etkilenme + iletişim: göz teması kurmaması/takip etmemesi bu hastalığın parçasıdır — **ağrısız ya da bilinçsiz olduğu anlamına gelmez**; huzursuzlukta ağrı kaynağını (GİS, kulak, diş) aktif arayınız. Tanı yeniyse **kardeş riski %25 — genetik danışmanlık** yönlendirmesini not ediniz.

UZAMIŞ NÖBET / STATUS YAKLAŞIMI (ÖZET)

- **Benzodiazepinler ilk basamaktır** (bukkal/IN midazolam; ailenin dozunu sorunuz).
- **2. basamak:** levetirasetam IV 40-60 mg/kg, valproat IV 30-40 mg/kg veya fosfenitoin 20 mg FE/kg — **özgül kısıt yoktur**, kurum protokolü uygulanır.
- Spazm kümeleri status gibi tedavi edilmez — tanısı (EEG) ve tedavisi (hormonal/VGB) ayrıdır; aynı gün nöroloji konsültasyonu.
- Dirençli durumda erken YBÜ — midazolam infüzyonu + sürekli EEG.

EK NOTLAR

- Otozomal çekiniktir: ebeveynler sağlıklı taşıyıcıdır; akraba evliliği öyküsü sıktır.
- MR'da serebral atrofi-ince korpus kallozum bilinen desendir — "yeni bulgu" sanılmamalıdır (eski raporla karşılaştırınız).
- Palyatif bakım ekibi izliyorsa planlarına uyum sağlayınız; aile ile bakım hedeflerini teyit ediniz.

İZLEYEN HEKİM NOTU (opsiyonel)

HEKİM ONAYI

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

Aileye not: Nöbetleri tip etiketiyle videoya alınız; beslenme-solunum yakınmalarında erken başvurunuz; kardeşler için genetik danışmanlık hakkınızı kullanınız. Ayrıntı: **norogender.org/saglik-yazilari/wwox-iliskili-bozukluklar**

TIBBİ BİLGİ NOTU — WWOX (SAĞLIK PROFESYONELLERİ İÇİN)

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

WWOX İLE İLİŞKİLİ BOZUKLUKLAR NEDİR?

WWOX (16q23/FRA16D; otozomal çekinik — kardeş riski %25; delesyonlar sık, dizi+ del/dup birlikte istenir) iki uçlu tablo yapar: **WOREE sendromu** — ilk haftalar-aylarda başlayan çok dirençli karma nöbetler (spazm dahil), **belirgin görsel etkilenme** (göz teması yok/kaybolur; CVI ± optik atrofi), ağır GG, edinilmiş mikrosefali, hipotoni→spastisite- diskinezi, beslenme güçlüğü; MR'da ilerleyen atrofi + ince korpus kallozum; erken mortalite riski yüksektir (status, solunum enfeksiyonları). **SCAR12** — daha hafif uç: çocuklukta kontrol edilebilir nöbetler + serebellar ataksi + orta ZY. Bialelik null → WOREE; missense içeren genotipler hafif uca eğilimlidir.

TEDAVİ VE BAKIM ÇERÇEVESİ

Gen-özgül onaylı tedavi yoktur. **Nöbetler:** spazm bileşeninde standart protokoller (hormonal/VGB); diğer tiplerde kombinasyonlar (fenobarbital, LEV, VPA, klobazam, topiramat) hekim titrasyonuyla — **kaçınma listesi yoktur**; yanıt sıklıkla kısmidir, hedef "daha az-daha kısa-daha güvenli"dir; ketojenik diyet denenebilir. **Bakım paketi:** CVI programı (görsel-iletişim), yutma değerlendirmesi-reflü-gastrostomi eşiği, sekresyon yönetimi + aşı eksiksizliği, FTR-postür, skolyoz-kalça izlemi; **WOREE'de palyatif bakım erken entegre edilir**. **AAV-WWOX gen tedavisi hayvan modellerinde umut vericidir — klinik öncesi aşamadadır; araştırma aşamasındadır, klinik uygulama önerisi değildir.**

AKUT YAKLAŞIM (özet; kurum protokolü ve hekim kararı esastır)

Spazm şüphesi: aynı gün EEG + pediatrik nöroloji. **Konvülzif status:** benzodiazepin (bukkal/IN midazolam 0,2-0,3 mg/kg, maks. 10 mg) → levetirasetam IV 40-60 mg/kg / valproat IV 30-40 mg/kg / fosfenitoin 20 mg FE/kg (kısıt yok) → erken YBÜ-midazolam + sürekli EEG. **Solunum:** aspirasyon pnömonisi düşük eşik; sekresyon yönetimi. Beslenememe → erken destek + beslenme planı.

Kaynak çerçevesi: WWOX/WOREE fenotip serileri, infantil spazm ve pediatrik status kılavuzları ile uyumlu, eğitim amaçlı özettir; **nihai karar, hastayı değerlendiren hekime aittir.** Ayrıntı: **norogender.org/saglik-yazilari/wwox-iliskili-bozukluklar**