



ARX İLE İLİŞKİLİ BOZUKLUK — ACİL MÜDAHALE PLANI

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

**BU ÇOCUĞUN ARX BOZUKLUĞU VARDIR — SERİ KASILMALAR SPAZM OLABİLİR:
AYNI GÜN EEG · DİSTONİ ATAĞI NÖBETLE KARIŞABİLİR**

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

- Sakin kalın, süreyi başlatın** (saat/telefon).
- Çocuğu **yan yatırın**, başını koruyun, çevreyi güvenli hâle getirin.
- Ağızına hiçbir şey koymayın**; tutmaya, sarsmaya çalışmayın.
- Mümkünse **video kaydı** alın (hekim için çok değerlidir).
- 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 ☐ SERİ KASILMALAR (beşik-selamı kümeleri) → spazm olabilir: AYNİ GÜN EEG
- ☐ El-kol burulması, bilinç açık → distoni atağı olabilir (nöbet değil) — video alın



ACİL SERVİS / SAĞLIK EKİBİ İÇİN – ARX

Bu sayfayı çocuğu karşılayan sağlık ekibine veriniz

⚠ ARX İÇİN ÜÇ KRİTİK NOKTA

- 1) Erkek bebekte yeni seri kasılmalar = infantil spazm olabilir:** beşik-selamı kümeleri (sıklıkla uyanma çevresinde) → **aynı gün EEG (hipsaritmi)**; "gaz/irkilme" demeyiniz. Hormonal/vigabatrin kararı pediatrik nörolojiyle **gecikmesiz**.
- 2) Status yaklaşımı standarttır, gen-özümlü kısıt yoktur** — benzodiazepin → levetirasetam/valproat/fosfenitoin basamakları; ailenin kurtarma planını sorunuz.
- 3) Distoni atağı nöbetle karışabilir:** el-kol burulması sırasında **bilinç açıksa** ve uyararla değişiyorsa distoniye düşününüz — video alınız, benzodiazepin/AED yüklemesi gerekmez. Ağır yapısal uçta (XLAG) ateş-ishal başvurusunda **ısı düzensizliği ve elektrolit dengesini** aktif yönetiniz.

UZAMIŞ NÖBET / STATUS YAKLAŞIMI (ÖZET)

- Benzodiazepinler ilk basamaktır** (bukkal/IN midazolam; ailenin kurtarma dozunu sorunuz).
- 2. basamak:** levetirasetam IV 40-60 mg/kg, valproat IV 30-40 mg/kg veya fosfenitoin 20 mg FE/kg — **özümlü kısıt yoktur**, kurum protokolü uygulanır.
- Dirençli durumda YBÜ'de midazolam infüzyonu + sürekli EEG.

EK NOTLAR

- X'e bağlıdır: tipik hasta erkektir; anne çoğunlukla sağlıklı taşıyıcıdır — tanı yeniye genetik danışmanlık yönlendirmesi not edilir.
- Konuşması sınırlı/dizartrik olabilir — anlamadığı varsayılmamalıdır.

İZLEYEN HEKİM NOTU (opsiyonel)

HEKİM ONAYI

BU PLANI DÜZENLEYEN HEKİM (AD-SOYAD)

KURUM / TELEFON

TARİH

İMZA / KAŞE

Aileye not: Bebeklikte kasılma kümelerini videoya alınız; el-kol burulma ataklarını AYRI etiketle kaydediniz. Ayrıntı: norogender.org/saglik-yazilari/arx-iliskili-bozukluklar



TIBBİ BİLGİ NOTU — ARX (SAĞLIK PROFESYONELLERİ İÇİN)

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

ARX İLE İLİŞKİLİ BOZUKLUKLAR NEDİR?

ARX (X'e bağlı; internöron göç-olgunlaşma transkripsiyon faktörü — "internöronopati") geniş yelpaze yapar: en sık **polialanin genişlemeleriyle** yapısal-normal beyinde **infantil spazm (X'e bağlı West)**, **Partington sendromu** (ZY + ellerde distonik duruş + dizartri) ve sendromik olmayan XLID; ağır kayıp varyantlarıyla **XLAG** (lizensefali + dış cinsiyet organları farklılıkları + yenidoğan dirençli nöbetleri + ısı/ishal sorunları). Taşıyıcı anneler çoğunlukla sağlıklıdır; erkek kardeş riski %50. Polialanin genişlemeleri bazı ekzom boru hatlarında atlanabilir — klinik şüphede hedefli analiz gerekir.

TEDAVİ VE BAKIM ÇERÇEVESİ

Gen-özümlü tedavi yoktur. **İnfantil spazm**: hormonal tedavi (ACTH/yüksek doz steroid) ve/veya vigabatrin **gecikmesiz**; yanıt EEG ile doğrulanır. Sonraki nöbetlerde tip-uyumlu seçim — **kaçınma listesi yoktur**. **Distoni-el işlevi**: ergoterapi + gerekirse hareket-bozukluğu merkeziyle ilaç denemesi; dizartri için dil terapisi. XLAG'de ısı-sıvı-elektrolit ve beslenme yönetimi merkezdedir. Internöron-hedefli yaklaşımlar **klinik öncesi aşamadır; araştırma aşamasındadır, klinik uygulama önerisi değildir**.

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

Spazm şüphesi: aynı gün EEG + pediatrik nöroloji. **Konvülfif 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) → YBÜ. **Distoni atağı**: müdahalesiz izlem + video; ağrı-tetik avı. **XLAG**: ısı monitörizasyonu + elektrolit paneli.

Kaynak çerçevesi: ARX/internöronopati literatürü, infantil spazm ve pediatrik status kılavuzları ile uyumlu, eğitim amaçlı özetir; **nihai karar, hastayı değerlendiren hekime aittir**. Ayrıntı: norogender.org/saglik-yazilari/arx-iliskili-bozukluklar