



ANGELMAN SENDROMU — ACİL MÜDAHALE PLANI

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

BU ÇOCUĞUN ANGELMAN SENDROMU VARDIR — UZAMIŞ DALGINLIK NONKONVÜLZİF 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 **Ağızına 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 • BU ÇOCUKTA NÖBETİ TETİKLEYEBİLENLER / KARIŞABİLEN DURUMLAR

- ☐ Ateş / hastalık ☐ Uykusuzluk ☐ Heyecan ☐ Sıcak ☐ İlaç dozunun atlanması
☐ Günlerce süren dalgınlık/gerileme (nonkonvülfiz status?) → hekime bildir ☐ Diğer: _____



ACİL SERVİS / SAĞLIK EKİBİ İÇİN – ANGELMAN SENDROMU

Bu sayfayı çocuğu karşılayan sağlık ekibine veriniz

⚠️ ANGELMAN'A ÖZGÜ İKİ KRİTİK NOKTA

1) Uzun süreli dalgınlık = nonkonvülfif status olabilir: Saatler-günler süren donukluk, beceri gerilemesi, dengesizlik ve miyoklonilerle giden tablolar Angelman'da **nonkonvülfif status epileptikus** olabilir ve sık atlanır → **EEG isteyiniz**; tanı konursa benzodiazepin + valproat/levetirasetam ile tedavi ediniz.

2) Nöbetleri kötüleştirebilen ilaçlar: Bu sendromda nöbetler ağırlıkla jeneralize (atipik absans, miyoklonik, atonik) tiptedir — **KARBAMAZEPİN · OKSKARBAZEPİN · VİGABATRİN** absans/miyoklonik nöbetleri **şiddetlendirebilir**, kaçınınız. Fenitoin bu nöbet tiplerinde etkisizdir/uygun değildir.

UZAMIŞ NÖBET / STATUS YAKLAŞIMI (ÖZET)

- **Benzodiazepinler ilk basamaktır** (ailenin kurtarma dozunu/saatini sorunuz).
- **2. basamak: valproat IV 30-40 mg/kg tercih** (jeneralize/absans-miyoklonik ağırlıklı sendromdur) ya da levetirasetam IV 40-60 mg/kg. **Fenitoin/karbamazepinden kaçınız.**
- Nonkonvülfif statusta aynı sıra geçerlidir; yanıt EEG ile doğrulanmalıdır.
- Dirençli durumda YBÜ'de midazolam infüzyonu + sürekli EEG.

EK NOTLAR

- Konuşamaz ama **anlar**; gülme hastalığının doğal dışavurumudur — ağrıyı dışlamak için yeterli sayılmamalıdır.
- Ateş nöbet eşiğini düşürür: erken antipiretik.
- Suya düşkünlük + nöbet riski → gözetimsiz bırakmayınız.

İZLEYEN HEKİM NOTU (opsiyonel)

HEKİM ONAYI

BU PLANI DÜZENLEYEN HEKİM (AD-SOYAD)

KURUM / TELEFON

TARİH

İMZA / KAŞE

Aileye not: Bir kopya evde, bir kopya okul/rehabilitasyon dosyasında, bir kopya yanınızda bulunsun. "Günlerdir dalgın/gerileme var" tablosunda EEG'yi hatırlatınız. Ayrıntı: norogender.org/saglik-yazilari/angelman-sendromu



TIBBİ BİLGİ NOTU — ANGELMAN SENDROMU (SAĞLIK PROFESYONELLERİ İÇİN)

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

ANGELMAN SENDROMU NEDİR?

Angelman sendromu, nöronlarda yalnız anneden eksprese olan **UBE3A**'nın kaybına bağlıdır (delesyon ~%70, UPD/imprinting, nokta mutasyonu). Belirgin gelişimsel gerilik, konuşmanın yokluğu/çok sınırlılığı, mutlu dışavurum, ataksik yürüyüş ve **%80-90 epilepsi** ile tanınır. Nöbetler sıklıkla 1-3 yaşta, ateşle tetiklenerek başlar; atipik absans, miyoklonik, atonik ve jeneralize tonik-klonik tipler öndedir. EEG'de yüksek amplitüdlü ritmik delta ve çentikli-delta paterni karakteristiktir.

Nonkonvülfiz status (donukluk + gerileme + miyokloni dönemleri) Angelman'ın bilinen ve sık atlanan acil tablosudur; şüphede EEG tanı koydurur.

İLAÇ SEÇİMİ VE SAKINILACAKLAR

Tercih edilenler: valproat, levetirasetam, klobazam/klonazepam, etosüksimid (absans), topiramat; dirençli olgularda **ketojenik/düşük glisemik indeks diyeti** özellikle etkilidir; lamotrijin seçilmiş olgularda dikkatle kullanılabilir.

Kaçınılacaklar: karbamazepin, okskarbazepin ve vigabatrin — atipik absans/miyoklonik nöbetleri şiddetlendirebilir ve nonkonvülfiz statusu tetikleyebilir. Fenitoin bu nöbet tiplerinde uygun değildir.

AKUT NÖBET / STATUS ÖNERİLERİ (özet; kurum protokolü ve hekim kararı esastır)

0-5 dk: ABC, glukoz, ateş kontrolü. **1. basamak:** benzodiazepin (bukkal/IN midazolam 0,2-0,3 mg/kg, maks. 10 mg; IV midazolam 0,1-0,2 mg/kg).

2. basamak: valproat IV 30-40 mg/kg (jeneralize sendromda öncelikli; KC/metabolik kontrendikasyon yoksa) veya levetirasetam IV 40-60 mg/kg. **Fenitoin/fosfenitoin ve karbamazepin önerilmez.**

Nonkonvülfiz status: EEG eşliğinde benzodiazepin denemesi + valproat/levetirasetam; klinik-EEG düzelmesi birlikte izlenir. Oral yolla klobazam artırımı hafif tablolarda seçenektir.

Dirençli status: YBÜ'de midazolam infüzyonu; sürekli EEG.

Kaynak çerçevesi: Angelman klinik uzlaş raporları ve pediatrik status kılavuzlarıyla uyumlu, eğitim amaçlı özetir; **ilaç ve doz seçimi dahil nihai karar, hastayı değerlendiren hekime aittir.** Ayrıntı: norogender.org/saglik-yazilari/angelman-sendromu