



ANGELMAN SENDROMU — RUTİN İZLEM TAKVİMİ

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

BU BELGE RUTİN İZLEM İÇİNDİR — TARİHLERİ VE ARALIKLARI HEKİMİNİZLE KİŞİSELLEŞTİRİNİZ

TANI ANINDA YAPILMASI GEREKENLER (BAZAL HARİTA)

- Genetik alt tipin netleştirilmesi** (delesyon ~%70 / UPD / imprinting kusuru / UBE3A mutasyonu) — hem seyri hem **tekrar riskini** belirler: delesyon-UPD'de düşük, **UBE3A mutasyonu ve imprinting merkezi delesyonunda %50'ye kadar** → genetik danışmanlık zorunlu.
- Bazal EEG** (karakteristik yüksek amplitüdlü delta/çentikli delta) + aileye nöbet eğitimi ve "**günlerce dalgınlık/gerileme = nonkonvülfiz status olabilir**" farkındalığı · acil planının doldurulması.
- Gelişimsel değerlendirme + erken müdahale**: fizyoterapi (ataksik yürüyüş), **erken AAC** (konuşma çoğunlukla gelişmez — bakış/işaret/cihaz), ergoterapi.
- Göz muayenesi** (şaşılık sık; delesyonda hipopigmentasyon) · beslenme-yutma, reflü sorgusu.
- Uyku bazal kaydı** (ağır uyku sorunu çok sıktır) · **su güvenliği** konuşması (suya düşkünlük + nöbet).

YAŞ DÖNEMLERİNE GÖRE İZLEM

YAŞ	YAPILMASI GEREKENLER
0-3 yaş	Nöbetler sıklıkla 1-3 yaşta, ateşle başlar — aile hazırlığı + kurtarma ilacı planı · EEG bazal ve klinik değişiklikte · uyku için davranışsal program (hekim uygun görürse melatonin) · fizyoterapi-yürüme hedefi · AAC temelleri · göz (şaşılık cerrahi değerlendirmesi) · beslenme-reflü · gelişim her vizitte
3-12 yaş	Epilepsi yönetimi (tercih: valproat/levetirasetam/klobazam; KBZ-OKS-VGB'den kaçın ; dirençlide ketojenik/düşük glisemik diyet etkili) · her vizitte NCSE sorgusu (dalgınlık-gerileme dönemleri → EEG) · uyku yönetimi sürer · AAC hedefleri okul planında · davranış (hipermotor, ağza götürme) + su güvenliği her vizitte · skolyoz muayenesi yıllık · kabızlık aktif yönetim · kilo-aktivite izlemi
12-18 yaş (ergenlik)	Konvülfiz nöbetler sıklıkla yatıştır ama NCSE ve miyoklonik dönemler sürebilir — dalgınlık sorgusu bırakılmaz · kaygı/davranış değişimi taraması · skolyoz (büyüme atağında 6 ayda bir muayene) · obezite-metabolik izlem (özellikle UPD/imprinting alt tipinde iştah artışı) · ergen jinekolojik bakım · tremor/hareket değişimi · erişkinliğe geçiş planı
Erişkin	Nöbetler erişkinlikte yeniden alevlenebilir (NCSE/miyoklonik ataklar bilinir) — izlem sürer · skolyoz-postür + osteoporoz değerlendirmesi (AEİ kullanımı + az hareket) · obezite-diyabet taraması · reflü-kabızlık yönetimi · uyku · bakım planı ve yaşam kalitesi hedefleri

Not: Angelman izleminin üç sabit direği **epilepsi/NCSE farkındalığı, uyku ve iletişim (AAC)**; güvenlik direği ise her yaşta **su güvenliğidir**.



ANGELMAN SENDROMU — İZLEM KAYIT ÇİZELGESİ

Yapılan incelemelerin tarihlerini işleyiniz; kontrole gelirken bu sayfayı getiriniz

İNCELEME KAYITLARI

İNCELEME	ÖNERİLEN SIKLIK	EN SON YAPILDI	PLANLANAN SONRAKİ
EEG	Bazal; klinik değişiklikte — UZAMIŞ DALGINLIKTAKİ ACİL (NCSE)		
Göz muayenesi	Tanıda; sonra yıllık (şaşılık izlemi)		
Skolyoz muayenesi	Yıllık; büyüme atağında 6 ayda bir		
Uyku değerlendirmesi	Her vizitte sorgu; dirençli olguda uyku kliniği		
Kilo / metabolik izlem	Her vizitte; ergenlikte yıllık açlık şekeri-lipid düşünülür		
Beslenme-yutma / reflü	Her vizitte sorgu; sorun varsa değerlendirme		
Kemik sağlığı (D vit ± DEXA)	D vitamini yıllık (AEİ altında); kırık/az hareket → DEXA		
AAC / iletişim değerlendirmesi	Tanıda; okul öncesi ve okul çağında güncelleme		
Diş	6 ayda bir		
Genetik danışmanlık (alt tip + tekrar riski)	Tanıda; yeni gebelik planında tekrar		

HER KONTROLDE SORGULANIR

- ☐ Nöbet günlüğü + kurtarma ilacı güncel mi ☐ Günlerce dalgınlık/gerileme (NCSE?) ☐ Uyku ☐ Su güvenliği ☐ Kabızlık-reflü ☐ Kilo
☐ İletişim-AAC ilerlemesi ☐ Davranış değişikliği

HEKİM ONAYI

BU PLANI DÜZENLEYEN HEKİM (AD-SOYAD)

KURUM / TELEFON

TARİH

İMZA / KAŞE

Kaynak çerçevesi: Angelman sendromu multidisipliner klinik uzlaşi önerileri (2022) ile uyumlu, aile ve hekim için hazırlanmış özettir; **aralıklar çocuğun bulgularına göre hekimince kişiselleştirilir.** Ayrıntılı rehber + acil planı: norogender.org/saglik-yazilari/angelman-sendromu