



ATAKSİ-TELENJEKTAZİ (A-T) — ACİL MÜDAHALE PLANI

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

BU ÇOCUĞUN A-T'Sİ VARDIR — RADYASYON DUYARLIDIR: BT/RÖNTGEN ANCAK ZORUNLUYSA · KAN ÜRÜNÜ İŞINLANMIŞ OLMALI

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
IGG / IGA DURUMU · IVIG ALIYOR MU (PROGRAM)	BAZAL AFP (YÜKSEKTİR — BEKLENİR)	İMMÜNOLOJİ MERKEZİ — TELEFON

2 · DÜZENLİ KULLANDIĞI İLAÇLAR

İLAÇ	DOZ	SAATLER	NOT

3 · KRİZ / HASTALIK GÜNÜNDE — EVDE VE OKULDA

- Ateşli/solunum enfeksiyonunda erken başvurun** (bağışıklık düşük olabilir).
- Yemekleri yavaş-dik oturarak; öksürerek yemek = ara verin (aspirasyon).
- Röntgen/tomografi istenirse:** "A-T var, radyasyon duyarlılığı" deyin; hekiminize danışılmasını isteyin.
- Solukluk, yaygın morluk, bezelerde büyüme fark ederseniz kontrolü öne çekin.
- Düşmelere karşı çevre güvenliği; ilaçları aksatmayın.

ACİLE BAŞVURU EŞİKLERİ — 112

- Solunum sıkıntısı, morarma, uykuya meyil.
- Yutamama / sürekli öksürükle beslenme.
- Ani solukluk + morluk-peteşi, uzamış ateş, hızla büyüyen beze** (kan sayımı gerekir).
- Kusma-ishalle susuz kalma (hızlı düşünleşir).
- Acile giderken **bu formu ekibe verin**.

4 · BU ÇOCUKTA RİSKLİ DURUMLAR — ÖNCEDEN BİLDİRİNİZ

- ☐ RADYASYON DUYARLILIĞI: BT/röntgen ancak zorunluysa, en düşük dozla — önce hekime danışın
- ☐ Kan ürünü gerekirse İŞINLANMIŞ olmalı ☐ Canlı aşılar immünolojiye danışılmadan yapılmaz
- ☐ Enfeksiyonlara yatkınlık (IVIG programını aksatmayın) ☐ Diğer: _____



ACİL SERVİS / SAĞLIK EKİBİ İÇİN – ATAKSİ-TELENJEKTAZİ (A-T)

Bu sayfayı çocuğu karşılayan sağlık ekibine veriniz

⚠ A-T'YE ÖZGÜ DÖRT KRİTİK NOKTA

- 1) Radyasyon duyarlılığı (ATM = DNA onarımı): BT ve tekrarlayan röntgenlerden kaçınınız** — mümkünse USG/MR; görüntüleme zorunluysa en düşük dozla ve gerekçeyle. Radyoterapi standart dozlarda ciddi doku hasarı yapar.
- 2) Transfüzyon:** kan ürünü gerekiyorsa **ışınlanmış + lökosit filtreli** veriniz (hücrel immün yetmezlik — transfüzyon ilişkili GVHD riski).
- 3) İmmün yetmezlik:** IgA/IgG eksikliği sıktır; enfeksiyonda antibiyotik eşiği düşük tutulur; IVIG programını sorunuz. Canlı aşılar immünoloji onayı olmadan yapılmaz.
- 4) Malignite riski (lenfoma/lösemi):** solukluk, peteşi, LAP, uzamış ateşte **hemogram + periferik yayma** eşiği düşüktür. Kemoterapi gerekir ise onkoloğa not: **radıyomimetik ajanlardan kaçınma ve doz modifikasyonu** gerekir.

PRATİK YAKLAŞIM (ÖZET)

- Disfaji-aspirasyon:** öksürükle beslenme öyküsünde akciğeri değerlendiriniz; oral alım güvenliğini sorgulayınız.
- AFP bu hastalıkta yüksektir** — tek başına karaciğer/tümör paniği yapmayınız (bazal değeriyle karşılaştırınız).
- Ataksi-dizartri hastalığın zeminidir; "yeni nörolojik kötüleşme" değerlendirmesini bazale göre yapınız (aileye sorunuz).
- Nöbet tipik bileşen değildir; bilinç değişikliğinde enfeksiyon-metabolik nedenler öndedir.

EK NOTLAR

- Göz hareket başlatma güçlüğü (okülomotor apraksi) muayenede yanıtabilir — bakışın geç gelmesi koopere olmadığı anlamına gelmez; biliş çoğunlukla iyidir.
- Damar yolu-işlemlerde telenjektazili bölgelere özen gösteriniz.

İZLEYEN HEKİM NOTU (opsiyonel)

HEKİM ONAYI

BU PLANI DÜZENLEYEN HEKİM (AD-SOYAD)

KURUM / TELEFON

TARİH

İMZA / KAŞE

Aileye not: Bir kopya evde, bir kopya okulda, bir kopya yanınızda bulunsun; "görüntüleme/kan ürünü/canlı aşı" başlıklarında bu formu gösteriniz. Ayrıntı: norogender.org/saglik-yazilari/ataksi-telenjektazi



TIBBİ BİLGİ NOTU — ATAKSİ-TELENJEKTAZİ (SAĞLIK PROFESYONELLERİ İÇİN)

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

A-T NEDİR?

A-T, ATM genindeki (DNA çift-zincir kırığı onarımı) biallelik varyantlara bağlı, otozomal çekinik multisistem hastalıktır: 1-2 yaşta başlayan **progresif serebellar ataksi**, okülomotor apraksi, dizartri; 3-6 yaştan sonra göz-cilt **telenjektazileri**; **immün yetmezlik** (IgA/IgG4 eksikliği, lenfopeni), **sinopulmoner enfeksiyonlar** ve ilerleyici akciğer hastalığı; **malignite riski ~%25** (çocuklukta lenfoid); **AFP yüksekliği** tanısal ipucudur. Heterozigot taşıyıcı annede meme kanseri riski artmıştır — aile danışmanlığının parçasıdır.

YÖNETİM ÇERÇEVESİ

Radyasyon: tanısal BT/seri grafilere kaçınma; USG/MR tercih; radyoterapi ve radyomimetik kemoterapötiklerde ciddi toksisite — onkolojik tedavi yalnız deneyimli merkezde, doz modifikasyonu. **Transfüzyon:** ışınlanmış-filtreli ürün. **İmmün:** yıllık immünolojik değerlendirme; hipogammaglobulinemide IVIG; uygun inaktif aşılar (+pnömokok, yıllık grip); canlı aşı kararları immünolojiyle. **Solunum-yutma:** yıllık SFT (yapabilende), disfaji değerlendirmesi, agresif sekresyon-enfeksiyon yönetimi. Kısa süreli kortikosteroidlerin ataksiyi geçici hafifletebildiği gözlenmiştir; eritrosit-içi deksametazon dahil bu yaklaşımlar **araştırma aşamasındadır**; **klinik uygulama önerisi değildir**.

AKUT BAŞVURU ÖNERİLERİ (özet; kurum protokolü ve hekim kararı esastır)

Enfeksiyonda düşük eşikli değerlendirme + kültür-temelli tedavi; sitopeni/LAP'ta yayma + hematoloji; görüntülemeye "önce radyasyonsuz" ilkesi; dehidratasyonda erken IV destek; aspirasyon pnömonisinde yutma güvenliği yeniden değerlendirilir. AFP bazalle karşılaştırılır.

Kaynak çerçevesi: A-T klinik bakım önerileriyle uyumlu, eğitim amaçlı özettir; **nihai karar, hastayı değerlendiren hekime aittir**. Ayrıntı: norogender.org/saglik-yazilari/ataksi-telenjektazi