



ATAKSİ-TELENJEKTAZİ – RUTİN İZLEM TAKVİMİ

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

BU BELGE RUTİN İZLEM İÇİNDİR – DÖRT EKSEN: İMMÜN · AKCİĞER-YUTMA · MALİGNİTE FARKINDALIĞI · NÖROREHABİLİTASYON

TANI ANINDA YAPILMASI GEREKENLER (BAZAL HARİTA)

- Genetik doğrulama (ATM) + danışmanlık:** otozomal çekinik — kardeşler değerlendirilir (tekrar %25); **taşıyıcı annede artmış meme kanseri riski** için tarama danışmanlığı · VUS 1-2 yılda bir.
- İmmün bazal:** IgG-IgA-IgM + lenfosit alt grupları; aşı planı immünolojiyle (canlı aşılardan kaçınılmalıdır; +pnömokok, yıllık grip) · **AFP bazalı** kaydedilir.
- Solunum-yutma bazalı:** yutma değerlendirmesi; SFT (yapabilen yaşta) · akciğer öyküsü · **"görüntüleme öncesi bize danışın" kartı** aileye verilir (radyasyon) · FTR-ataksi ölçekleriyle bazal.

YAŞ DÖNEMLERİNE GÖRE İZLEM

DÖNEM	YAPILMASI GEREKENLER
1-5 yaş	Tanı dönemi: aile eğitimi (radyasyon-transfüzyon-aşı kuralları kartla) · enfeksiyon sıklığı izlemi; gerekirse IVIG başlangıcı · FTR-denge programı; konuşma terapisi · yutma sorgusu her vizitte · hemogram+yayma 6-12 ayda bir (malignite farkındalığı) · büyüme izlemi
5-12 yaş	Tekerlekli sandalyeye olası geçişe (sıklıkla ~10 yaş) önceden hazırlık: ergoterapi, okul düzenlemeleri · SFT yıllık · disfaji ilerlemesinde videoflorskopi; kıvam ayarı · immünoloji yıllık · hemogram+yayma sürer · skolyoz muayenesi · okul başarı desteği (göz hareket apraksisi okumayı yorar)
12-18 yaş	Endokrin izlem: büyüme-puberte gecikmesi, insülin direnci/diyabet taraması (yıllık açlık glukoz/HbA1c) · karaciğer enzimleri yıllık · solunum + uyku sorgusu · beslenme-kilo (gerekirse gastrostomi görüşmesi) · geçiş planı · malignite farkındalığı sürer
Erişkin	Erişkin devri (immünoloji + göğüs + nöroloji ortak) · malignite taraması farkındalığı ömür boyu · akciğer işlevleri ve enfeksiyon yönetimi · DM-karaciğer izlemi · aile planlaması danışmanlığı

Not: A-T izleminin sabitleri **radyasyonsuz görüntüleme ilkesi, düşük eşikli hemogram+yayma ve yutma-akciğer korumasıdır**; taşıyıcı annenin meme taraması danışmanlığı unutulmamalıdır.



ATAKSİ-TELENJEKTAZİ – İZLEM KAYIT ÇİZELGESİ

Yapılan incelemelerin tarihlerini işleyiniz; kontrole gelirken bu sayfayı getiriniz

İNCELEME KAYITLARI

İNCELEME	ÖNERİLEN SIKLIK	EN SON YAPILDI	PLANLANAN SONRAKİ
İmmünolojik değerlendirme (Ig + alt grup)	Bazal; sonra yıllık (IVIG'dekilerde programla)		
Hemogram + periferik yayma	6-12 ayda bir; solukluk/LAP/ateşte hemen		
SFT	Yıllık (yapabilen yaşta)		
Yutma değerlendirmesi	Her vizitte sorgu; ilerlemede videofloroskopi		
AFP	Bazal (tanısal); rutinde tekrar gerekmez		
Açlık glukoz / HbA1c	Ergenlikten itibaren yıllık		
Karaciğer enzimleri	Yıllık (ergenlikten itibaren)		
FTR / ataksi ölçekleri	6-12 ayda bir hedef güncelleme		
Skolyoz muayenesi	Yıllık		
Diş	6 ayda bir		
Genetik danışma (kardeş + taşıyıcı anne)	Tanıda; aile planlamasında		

HER KONTROLDE SORGULANIR

- ☐ Enfeksiyon sıklığı / IVIG programı ☐ Solukluk-morluk-beze (yayma eşliği!) ☐ Yemekte öksürük / kilo
☐ Görüntüleme istendi mi → radyasyon kuralı hatırlatıldı mı ☐ Okul-FTR gidişi ☐ Aşı takvimi (canlı aşı danışıldı mı)

HEKİM ONAYI

BU PLANI DÜZENLEYEN HEKİM (AD-SOYAD)

KURUM / TELEFON

TARİH

İMZA / KAŞE

Kaynak çerçevesi: A-T klinik bakım önerileri ile uyumlu, aile ve hekim için hazırlanmış özetir; aralıklar çocuğun bulgularına göre hekimince kişiselleştirilir. Ayrıntılı rehber + acil planı: norogender.org/saglik-yazilari/ataksi-telenjektazi