



CASK İLE İLİŞKİLİ BOZUKLUK — ACİL MÜDAHALE PLANI

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

**BU ÇOCUĞUN CASK BOZUKLUĞU VARDIR — SERİ KASILMALAR SPAZM OLABİLİR:
AYNI GÜN EEG · YUTMA GÜÇLÜĞÜ/ASPIRASYON RİSKİ**

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
- ☐ YENİ BAŞLAYAN SERİ KASILMALAR (beşik-selamı kümeleri) → İNFANTİL SPAZM olabilir: AYNI GÜN EEG
- ☐ Beslenmede öksürük-morarma → aspirasyon riski ☐ Diğer: _____



ACİL SERVİS / SAĞLIK EKİBİ İÇİN – CASK

Bu sayfayı çocuğu karşılayan sağlık ekibine veriniz

⚠ CASK'E ÖZGÜ ÜÇ KRİTİK NOKTA

- 1) Yeni başlayan seri kasılmalar = infantil spazm olabilir:** baş öne düşmesi/ beşik-selamı hareketi, uyanma çevresinde kümeler hâlinde → "gaz sancısı/irkilme" demeyiniz; **aynı gün EEG (hipsaritmi)** ve pediatrik nörolojiye acil yönlendirme. Tedavi (hormonal [ACTH/steroid] ve/veya vigabatrin) **gecikmesiz** başlanmalıdır.
- 2) Status yaklaşımı standarttır:** bu tanıda özgül ilaç kısıtı yoktur — benzodiazepin → levetirasetam/valproat/fosfenitoin basamakları; ailenin kurtarma planını sorunuz.
- 3) Beslenme-aspirasyon zemini:** solunum sıkıntısı/ateşte aspirasyonu düşününüz; yutma güçlüğü ve reflü bilinen özelliştir. Nistagmus-görme azlığı ve olası işitme kaybı nedeniyle göz teması/yanıt yanıtıcı olabilir — anlamadığı varsayılmamalıdır.

UZAMIŞ NÖBET / STATUS YAKLAŞIMI (ÖZET)

- Benzodiazepinler ilk basamaktır** (bukkal/IN midazolam; ailenin dozunu sorunuz).
- 2. basamak:** levetirasetam IV 40-60 mg/kg, valproat IV 30-40 mg/kg veya fosfenitoin 20 mg FE/kg — **özgül kısıt yoktur**, kurum protokolü uygulanır.
- Spazm kümeleri status gibi tedavi edilmez — tanısı (EEG) ve özgül tedavisi (hormonal/VGB) ayrıdır; aynı gün nöroloji konsültasyonu isteyiniz.
- Dirençli durumda YBÜ'de midazolam infüzyonu + sürekli EEG.

EK NOTLAR

- Mikrosefali + beyincik-pons küçüklüğü (MICPCH) bu genin imzasıdır; MR raporu dosyasında olabilir.
- Skolyoz-kalça sorunları ve uyku bozukluğu eşlik edebilir; pozisyonlamada nazik olunuz.

İZLEYEN HEKİM NOTU (opsiyonel)

HEKİM ONAYI

BU PLANI DÜZENLEYEN HEKİM (AD-SOYAD)

KURUM / TELEFON

TARİH

İMZA / KAŞE

Aileye not: Bir kopya evde, bir kopya bakım verenlerde; bebeklikte kasılma kümelerini videoya alıp hekiminize ulaştırınız. Ayrıntı: norogender.org/saglik-yazilari/cask-iliskili-bozukluk



CASK İLE İLİŞKİLİ BOZUKLUK NEDİR?

CASK (X'e bağlı; sinaps-beyincik gelişim proteini) en sık **kızlarda de novo** kayıpla **MICPCH** yapar: **doğum sonrası ilerleyen mikrosefali + pontoserebellar hipoplazi**, belirgin GG/ZY, hipotoni, nistagmus-şaşıklık ($\pm$ optik atrofi), bir kısmında sensörinöral işitme kaybı; **~yarısında epilepsi** (infantil spazm dahil, dirençli olabilir). Ağır kayıp varyantlı erkeklerde çok ağır erken ensefalopati (Ohtahara/West benzeri), hafif missense varyantlı erkeklerde nistagmuslu/nistagmussuz ZY görülür. Tablo tipik olarak ilerleyici değildir; beslenme-yutma güçlüğü ve skolyoz izlem gündemidir.

TEDAVİ VE BAKIM ÇERÇEVESİ

Hastalık-değiştirici tedavi yoktur; **semptomatik bakım seyri belirler: infantil spazmda standart protokoller gecikmesiz** (hormonal tedavi ve/veya vigabatrin); sonraki nöbetlerde ilaç seçimi nöbet tipine göre — **gen-özüml kaçınma listesi yoktur**. Beslenme-yutma değerlendirmesi, reflü yönetimi ve gerekirse gastrostomi; düzenli oftalmoloji (nistagmus/optik sinir) + odyoloji; FTR-ergoterapi-AAC paketi; skolyoz-kalça izlemi. CASK'ı hedefleyen yaklaşımlar **klินิก öncesi aşamadır; araştırma aşamasındadır, klinik uygulama önerisi değildir**.

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

Spazm şüphesi: aynı gün EEG + pediatrik nöroloji; hormonal/VGB kararı uzmanla. **Konvülsif 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. **Solunum sıkıntısında** aspirasyon pnömonisini değerlendiriniz; taburculukta beslenme planı netleşmelidir.

Kaynak çerçevesi: CASK/MICPCH literatürü, infantil spazm ve pediatrik status kılavuzları ile uyumlu, eğitim amaçlı özettir; **nihai karar, hastayı değerlendiren hekime aittir**. Ayrıntı: norogender.org/saglik-yazilari/cask-iliskili-bozukluk