



## CDKL5 EKSİKLİĞİ BOZUKLUĞU — ACİL MÜDAHALE PLANI

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

**BU ÇOCUĞUN CDKL5 BOZUKLUĞU VARDIR — YENİ SPAZM KÜMELERİ: AYNI GÜN EEG · GÖRMESİ ETKİLENMİŞ OLABİLİR (CVI): BAKMAMASI ANLAMAMASI DEĞİLDİR**

### 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 ☐ Yeni spazm kümeleri → AYNI GÜN EEG
- ☐ Huzursuzlukta: reflü · hava yutma · kabızlık (ağrı krizi) ☐ Alevlenme ≠ ilaç bozuldu — tetik arayın (dalgalı seyir doğaldır)



## ACİL SERVİS / SAĞLIK EKİBİ İÇİN – CDKL5

Bu sayfayı çocuğu karşılayan sağlık ekibine veriniz

### ⚠️ CDKL5 İÇİN ÜÇ KRİTİK NOKTA

- 1) Nöbet yönetimi:** karma tipler (spazm-tonik-miyoklonik; "hipermotor-tonik- spazm" dizisi tanımlıdır) – uzamış nöbet/kümelerde basamaklar standarttır, gen-özümlü kısıt yoktur; ailenin kurtarma planını sorunuz. **Ganaxolon kullanıyorsa kesmeyiniz** – sürdürülür, karar yalnız izleyen merkezle.
- 2) Yeni spazm kümeleri → aynı gün EEG;** alevlenmelerde tetik avı (enfeksiyon, kabızlık, uykusuzluk) yapınız – CDD'de dalgalı seyir (balayı-alevlenme) doğaldır, her alevlenme ilaç değişikliği gerektirmez.
- 3) CVI + iletişim:** kortikal görme etkilenmesi çok sıktır – **bakmaması anlamadığı ya da ağrısı olmadığı anlamına gelmez;** az uyaranlı alan + aile yanında; huzursuzlukta GİS kaynaklarını (reflü, hava yutma, kabızlık) aktif arayınız.

### UZAMIŞ NÖBET / STATUS YAKLAŞIMI (ÖZET)

- Benzodiazepinler ilk basamaktır** (bukkal/IN midazolam; ailenin kurtarma dozunu sorunuz).
- 2. basamak:** levetirasetam IV 40-60 mg/kg, valproat IV 30-40 mg/kg veya fosfenitoin 20 mg FE/kg – **özümlü kısıt yoktur**, kurum protokolü uygulanır.
- Dirençli durumda YBÜ'de midazolam infüzyonu + sürekli EEG.

#### EK NOTLAR

- Kızlarda daha sık görülür; erkek olgular genellikle daha ağırdır.
- Uyku bozukluğu ve el stereotipileri bilinen özelliklerdir; damar yolu sırasında aileden tutuş önerisi alınır.

#### İZLEYEN HEKİM NOTU (opsiyonel)

---

---

---

### HEKİM ONAYI

BU PLANI DÜZENLEYEN HEKİM (AD-SOYAD)

KURUM / TELEFON

TARİH

İMZA / KAŞE

**Aileye not:** Nöbetleri tip etiketiyle (spazm/tonik/büyük nöbet) videoya alınız; ganaxolon kullanılıyorsa bu formda işaretli olsun. Ayrıntı: [norogender.org/saglik-yazilari/cdkl5-eksikligi](http://norogender.org/saglik-yazilari/cdkl5-eksikligi)



## TIBBİ BİLGİ NOTU — CDKL5 (SAĞLIK PROFESYONELLERİ İÇİN)

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

### CDKL5 EKSİKLİĞİ BOZUKLUĞU NEDİR?

**CDKL5 eksikliği bozukluğu (CDD)** (X'e bağlı; kızlar çoğunlukta, de novo) çok erken başlayan DEE'dir: nöbetler tipik olarak **ilk 3 ayda** başlar — infantil spazmlar, tonik ve miyoklonik tipler; **"hipermotor-tonik-spazm" dizisi** karakteristiktir; seyir dalgalıdır (balayı-alevlenme) ve bir bölümünde dirençlidir. Eşlik: ağır GG, **kortikal görme etkilenmesi (CVI)**, el stereotipleri, uyku bozuklukları, GİS sorunları. Tablo ilerleyici değildir.

### TEDAVİ — GANAKSOLON VE STANDART BASAMAKLAR

**Ganaksolon** (nöroaktif steroid), CDD ile ilişkili nöbetlerde **≥2 yaş için onaylı ilk CDD'ye özgü tedavidir** (FDA 2022; Avrupa'da ruhsatlı) — çalışmalarda nöbet sıklığını anlamlı azaltmıştır; başlıca yan etki somnolans; **ülkeye göre erişim/geri ödeme değişir, uygunluk uzman merkez ve hekim kararıyla**. Standart basamaklar: spazm fazında hormonal/vigabatrin; sonrasında tip-uyumlu kombinasyonlar (VPA, klobazam, topiramat, LEV...) — gen-özümlü yasak listesi yoktur, miyoklonik bileşen baskınsa KBZ/OKS dikkatle. Dirençlide **ketojenik diyet ve VNS** değerlendirilir. Gen tedavisi/protein programları **araştırma aşamasındadır; klinik uygulama önerisi değildir**.

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

**Spazm kümeleri:** aynı gün EEG + pediatrik nöroloji (status gibi tedavi edilmez; özgül tedavisi ayrıdır). **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 (kısıt yok) → YBÜ midazolam infüzyonu + sürekli EEG. Ganaksolon sürdürülür; kesme kararı izleyen merkezle.

**Kaynak çerçevesi:** CDD fenotip serileri, ganaksolon ruhsat çalışmaları ve pediatrik status kılavuzları ile uyumlu, eğitim amaçlı özettir; **nihai karar, hastayı değerlendiren hekime aittir**. Ayrıntı: [norogender.org/saglik-yazilari/cdkl5-eksikligi](http://norogender.org/saglik-yazilari/cdkl5-eksikligi)