



CDKL5 — RUTİN İZLEM TAKVİMİ

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

BU BELGE RUTİN İZLEM İÇİNDİR — SABİTLER: TİP-ETİKETLİ NÖBET GÜNLÜĞÜ · GÖRME-CVI PROGRAMI · GİS-UYKU · HEDEFE YÖNELİK SEÇENEKLER

TANI ANINDA YAPILMASI GEREKENLER (BAZAL HARİTA)

- Genetik + danışmanlık:** de novo (~%1 tekrar); ebeveyn testi · dizi + delesyon/duplikasyon · VUS 1-2 yılda bir reanaliz · **CDD kayıtlarına katılım** (çalışma çağına hazırlık).
- Video-EEG** ile nöbet tiplerinin belgelenmesi · tip-etiketli video arşivi + nöbet günlüğü kurulumu · kurtarma planı + acil kartı (ganaksolon satırı dahil).
- Görme-CVI değerlendirmesi** + görsel uyarım programı (sade zemin, yüksek kontrast) · beslenme- reflü-kabızlık programı · uyku bazal sorgusu · FTR + bakış-temelli iletişim programı.

YAŞ DÖNEMLERİNE GÖRE İZLEM

DÖNEM	YAPILMASI GEREKENLER
0-2 yaş	Spazm-nöbet yönetimi: standart protokoller + tip-uyumlu kombinasyonlar; kurtarma planı her kiloda güncel · görsel uyarım programı erken başlar (CVI) · beslenme-kilo yakın izlem; reflü-hava yutma yönetimi · FTR (postür) · uyku planı · alevlenmede tetik listesi (panik yerine)
2-6 yaş	Ganaksolon uygunluğu uzman merkezle değerlendirilir (≥2 yaş); dirençlide ketojenik diyet/VNS gündeme alınır · bakış-temelli AAC oturtulur · göz-CVI yeniden değerlendirme yıllık · kabızlık programı · kalça-skolyoz muayenesi başlar · diş 6 ayda bir
6-12 yaş	Özel eğitim-okul planı yıllık · nöbet günlüğü ile ilaç sadeleştirme/değişiklik kararları (tek değişken kuralı) · skolyoz yıllık; büyüme atağında 6 ayda bir · uyku-davranış yönetimi · kemik sağlığı (D vitamini yıllık)
12-18+ yaş	Ergen bakım planı (adet-ergenlik) · kemik sağlığı; hareketsizlikte dansitometri hekim kararıyla · dirençli seyirde SUDEP konuşması + gece planı · erişkin bakıma yazılı devir (video-EEG arşivi + ilaç geçmişi + CVI-iletişim profili + ganaksolon durumu)

Not: CDD izleminin üç sabiti **tip-etiketli nöbet günlüğü** (dalgalı seyirde kararların pusulası), **görme-CVI programı** (iletişimin kapısı) ve **GİS-uyku yönetimidir**; hedefe yönelik seçenekler (ganaksolon; dirençlide diyet/VNS) uzman merkezle periyodik yeniden değerlendirilir.



CDKL5 — İZLEM KAYIT ÇİZELGESİ

Yapılan incelemelerin tarihlerini işleyiniz; kontrole gelirken bu sayfayı getiriniz

İNCELEME KAYITLARI

İNCELEME	ÖNERİLEN SIKLIK	EN SON YAPILDI	PLANLANAN SONRAKİ
Nöbet günlüğü + tip-etiketli video	Sürekli; kontrollerde birlikte izlenir		
EEG / video-EEG	Yeni spazm kümesinde AYNI GÜN; klinik değişimde		
Görme-CVI değerlendirmesi	Tanıda; yıllık		
Ganaksolon / diyet / VNS değ.	≥2 yaşta; 1-2 yılda bir yeniden		
Beslenme-GİS (reflü-kabızlık)	Her vizitte sorgu; programla		
Uyku değerlendirmesi	Her vizitte sorgu		
Skolyoz-kalça muayenesi	Yıllık; büyüme atağında 6 ayda bir		
İletişim (bakış/AAC) hedefleri	6 ayda bir güncelleme		
Kemik (D vit)	Yıllık (AEİ altında)		
Genetik danışma + VUS reanaliz + CDD kaydı	Tanıda; VUS 1-2 yılda bir		

HER KONTROLDE SORGULANIR

- ☐ Nöbet günlüğü: tip-sıklık (balayı/alevlenme?) ☐ Kurtarma dozu kiloya güncel mi ☐ Görsel dikkat-CVI ilerlemesi
☐ Reflü-hava yutma-kabızlık ☐ Uyku ☐ Ganaksolon durumu/erişimi ☐ İletişim hedefleri

HEKİM ONAYI

BU PLANI DÜZENLEYEN HEKİM (AD-SOYAD)

KURUM / TELEFON

TARİH

İMZA / KAŞE

Kaynak çerçevesi: CDD fenotip serileri ile uyumlu, aile ve hekim için hazırlanmış özetir; **aralıklar çocuğun bulgularına göre hekimince kişiselleştirilir.** Ayrıntılı rehber + acil planı: norogender.org/saglik-yazilari/cdkl5-eksikligi