



CHD2 İLE İLİŞKİLİ EPİLEPSİ — ACİL MÜDAHALE PLANI

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

BU ÇOCUĞUN CHD2 EPİLEPSİSİ VARDIR — IŞIĞA DUYARLIDIR · KBZ/OKS/FENİTOİN KULLANILMAZ · LAMOTRİJİN DİKKAT

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

- ☐ FLAŞ / titrek ekran / güneş-gölge geçişi / su yansıması (IŞIK = ana tetik) ☐ Uykusuzluk ☐ Ateş / hastalık ☐ İlaç dozunun atlanması
- ☐ Uzamış dalgınlık-sersemlik → absans statusu olabilir (EEG!)
- ☐ Işığa bakma / el sallama ile KENDİNİ TETİKLEME — hastalığın parçasıdır, cezalandırılmaz



ACİL SERVİS / SAĞLIK EKİBİ İÇİN – CHD2

Bu sayfayı çocuğu karşılayan sağlık ekibine veriniz

⚠ CHD2'E ÖZGÜ ÜÇ KRİTİK NOKTA

- 1) İlaç notu:** Jeneralize-miyoklonik, ışığa duyarlı sendromdur — **karbamazepin · okskarbazepin · fenitoin kötüleştirilebilir, kaçınılmalıdır**; lamotrijin miyokloniyi artırabilir (dikkat). Öncelikli seçenekler **valproat** ve **levetirasetam**dır; göz kapağı miyoklonili absanslara etosüksimid/klobazam eklenir.
- 2) Uzamış dalgınlık = absans statusu olabilir:** saatlerce sersemlik-yavaşlama "ilaç etkisi/yorgunluk" sanılmamalı → **EEG + benzodiazepin** denemesi; yanıt EEG ile doğrulanır.
- 3) Işık tetiği acilde de geçerlidir:** flaşlı/titreli ışık kaynaklarından kaçınılmalıdır (oftalmoskop flaşını kısa tutunuz, ekran parlaklığını düşürünüz); çocuğun ışığa bakarak kendini tetiklemesi bilinen bir hastalık davranışıdır.

UZAMIŞ NÖBET / STATUS YAKLAŞIMI (ÖZET)

- Benzodiazepinler ilk basamaktır** (ailenin kurtarma dozunu sorunuz).
- 2. basamak: valproat IV 30-40 mg/kg tercih** (jeneralize-miyoklonik sendrom; KC/metabolik engel yoksa) veya levetirasetam IV 40-60 mg/kg. **Fenitoin önerilmez.**
- Absans statusunda aynı sıra; klinik-EEG düzelmesi birlikte izlenir.
- Dirençli durumda YBÜ'de midazolam infüzyonu + sürekli EEG.

EK NOTLAR

- Mavi/koyu lensli gözlük kullanıyorsa yanında kalsın — korunmanın parçasıdır.
- Otizm/davranış özellikleri eşlik edebilir: az uyaranlı alan, aile yanında, işlemleri önceden anlatınız.

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; "KBZ/OKS/fenitoin kullanılmaz, ışık tetikler" kartını her reçetede gösteriniz. Ayrıntı: norogender.org/saglik-yazilari/chd2-iliskili-ensefalopati



TIBBİ BİLGİ NOTU — CHD2 (SAĞLIK PROFESYONELLERİ İÇİN)

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

CHD2 İLE İLİŞKİLİ BOZUKLUK NEDİR?

CHD2 (kromatin yeniden şekillendirici; de novo haployetmezlik) 1-4 yaş başlangıçlı gelişimsel ve epileptik ensefalopati yapar: **miyoklonik nöbetler, göz kapağı miyoklonili absanslar (Jeavons-benzeri), atonik düşmeler, JTK;** belirgin **fotosensitivite** (düşük frekanslı IPS'te bile fotoparoksizmal yanıt) ve bir alt grupta **kendini tetikleme** davranışı imzadır. Değişen düzeyde GG/OSB özellikleri eşlik eder; nöbet başlangıcında duraklama-gerileme görülebilir. Uzun süreli sersemlik dönemleri absans statusu olabilir.

İLAÇ SEÇİMİ, SAKINILACAKLAR VE IŞIK KORUNMASI

Tercih: valproat (miyoklonik-fotosensitif zeminde en tutarlı), levetirasetam; göz kapağı miyoklonili absansa etosüksimid, basamakta klobazam; dirençlide ketojenik diyet bildirilen seçenektir. **Kaçınılacaklar:** KBZ/OKS/fenitoin (jeneralize- miyoklonik alevlenme); **lamotrijin dikkat** (miyokloniyi artırabilir — kullanılıyorsa yavaş titrasyon). **Işık korunması tedavinin parçasıdır:** EEG-IPS ile belgelenmiş fotosensitivitede mavi/koyu lens + ekran hijyeni atak yükünü azaltır. CHD2 ifadesini artırmaya yönelik yaklaşımlar (ör. CHASERR ekseni) **araştırma aşamasındadır; klinik uygulama önerisi değildir.**

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

1. basamak: benzodiazepin (bukkal/IN midazolam 0,2-0,3 mg/kg, maks. 10 mg; IV 0,1-0,2 mg/kg). **2. basamak:** valproat IV **30-40 mg/kg tercih** veya levetirasetam IV 40-60 mg/kg; fenitoin önerilmez. **Absans statusu:** EEG eşliğinde benzodiazepin + valproat; klinik-EEG birlikte izlenir. **Dirençli:** YBÜ midazolam infüzyonu + sürekli EEG. Ortamda flaşlı/titrete ışık kaynaklarını sınırlayınız.

Kaynak çerçevesi: CHD2/fotosensitif DEE literatürü ve pediatrik status kılavuzları ile uyumlu, eğitim amaçlı özet; **nihai karar, hastayı değerlendiren hekime aittir.** Ayrıntı: norogender.org/saglik-yazilari/chd2-iliskili-ensefalopati