



DDX3X — RUTİN İZLEM TAKVİMİ

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

BU BELGE RUTİN İZLEM İÇİNDİR — SABİTLER: YILLIK GELİŞİM-DİL/AAC · DAVRANIŞ-KAYGI TARAMASI · KABIZLIK PROGRAMI · GÖZ-SKOLYOZ-PUBERTE

TANI ANINDA YAPILMASI GEREKENLER (BAZAL HARİTA)

- Genetik + danışmanlık:** kızlarda hemen daima de novo (~%1 tekrar); erkekte olguda anne testi · VUS 1-2 yılda bir reanaliz · DDX3X kayıtlarına katılım (doğal seyir + çalışma duyuruları).
- MR bir kez** (kallozal desen/polimikrogiri — öngörü ve epilepsi riski notu) · şüpheli atak varsa EEG; yoksa rutin EEG gerekmez.
- Gelişim-dil bazal değerlendirmesi** (anlama/ifade ayrısı) + **AAC ihtiyacı** · davranış/OSB-dikkat bazal · göz muayenesi (şaşılık-kırma-CVI) · beslenme + **kabızlık programı** kurulur · duyuşal profil kartı yazılır.

YAŞ DÖNEMLERİNE GÖRE İZLEM

DÖNEM	YAPILMASI GEREKENLER
0-3 yaş	Hipotoni için FTR + ergoterapi · beslenme-kilo izlemi; yutma yakınmasında değerlendirme · dil terapisi erken ve yoğun ; işaret/resim desteği başlar · göz muayenesi (şaşılık) · kabızlık programı aktif · uyku düzeni
3-6 yaş	Otizm/davranış yapılandırılmış değerlendirmesi → eğitsel program · AAC cihaz/sistem kararı · anaokul planı (duyuşal uyarlamalar) · göz kontrolü · şüpheli dalma-kasılmada EEG · dış 6 ayda bir
6-12 yaş	Okul uyarlamaları yıllık (bireysel eğitim planı; anlama güçlü — ifade desteği) · kaygı-dikkat taraması yıllık · skolyoz muayenesi yıllık; büyüme atağında 6 ayda bir · puberte izlemi (erken bulguda endokrin) · kabızlık programı gözden geçirme · bağımsızlık becerileri hedefleri
12-18 yaş	Ergen ruh sağlığı (kaygı-duygudurum) yıllık · adet-ergenlik bakım planı · skolyoz ergen atağında yakın izlem · mesleki-yaşam becerileri programı · erişkin bakıma yazılı devir (MR + gelişim profili + iletişim sistemi + duyuşal kart)

Not: DDX3X izleminin üç sabiti **dil-iletişim yatırımı** (anlama iyidir — AAC karşılığını büyütür), **davranış-kaygı taraması** ve **kabızlık programıdır**; nöbet azınlıkta olduğundan EEG yalnız şüphede istenir, puberte-skolyoz büyümeyle izlenir.



DDX3X — İZLEM KAYIT ÇİZELGESİ

Yapılan incelemelerin tarihlerini işleyiniz; kontrole gelirken bu sayfayı getiriniz

İNCELEME KAYITLARI

İNCELEME	ÖNERİLEN SIKLIK	EN SON YAPILDI	PLANLANAN SONRAKİ
Gelişim-dil değerlendirmesi (AAC dahil)	Yıllık; okul geçişlerinde formal		
Davranış / OSB-dikkat-kaygı değ.	Yıllık; kriz dönemlerinde hemen		
Göz muayenesi	Tanıda; 1-2 yılda bir (şaşıklık/CVI)		
Skolyoz muayenesi	Yıllık; büyüme atağında 6 ayda bir		
Puberte izlemi	Her vizitte; erken bulguda endokrin		
Kabızlık programı	Her vizitte sorgu; günlükke		
EEG	Yalnız şüpheli atakta		
Uyku değerlendirmesi	Her vizitte sorgu		
Diş	6 ayda bir		
Genetik danışma + VUS reanaliz + kayıt	Tanıda; VUS 1-2 yılda bir		

HER KONTROLDE SORGULANIR

- ☐ Dil-iletişim ilerlemesi (AAC kullanımı) ☐ Davranış-kaygı-uyku ☐ Kabızlık günlüğü ☐ Okul planı güncel mi ☐ Duyusal kart güncel mi
☐ Boy-kilo-puberte ☐ Sırt eğriliği

HEKİM ONAYI

BU PLANI DÜZENLEYEN HEKİM (AD-SOYAD)

KURUM / TELEFON

TARİH

İMZA / KAŞE

Kaynak çerçevesi: DDX3X fenotip serileri ile uyumlu, aile ve hekim için hazırlanmış özetir; **aralıklar çocuğun bulgularına göre hekimince kişiselleştirilir.** Ayrıntılı rehber + acil planı: norogender.org/saglik-yazilari/ddx3x-iliskili-bozukluk