



FOXG1 SENDROMU — ACİL MÜDAHALE PLANI

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

BU ÇOCUĞUN FOXG1 SENDROMU VARDIR — HAREKET ATAKLARI NÖBETLE KARIŞIR (VIDEO+EEG) · SERİ KASILMALAR SPAZM OLABİLİR: AYNI GÜN EEG

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 ☐ SERİ KASILMALAR (beşik-selamı kümeleri) → spazm olabilir: AYNI GÜN EEG
- ☐ Kıvrımlı hareket atağı (bilinç açık) → NÖBET DEĞİL; video alın, tetik arayın ☐ Huzursuzlukta: reflü · kabızlık · diş · ağrı



ACİL SERVİS / SAĞLIK EKİBİ İÇİN – FOXG1

Bu sayfayı çocuğu karşılayan sağlık ekibine veriniz

⚠ FOXG1 İÇİN ÜÇ KRİTİK NOKTA

- Hareket atağı ≠ nöbet:** korea-distoni alevlenmesi (kıvrımlı istemsiz hareketler, **bilinç açık**) bu sendromun imzasıdır – benzodiazepin/AED yüklemekten **video + gerekirse EEG ile ayırınız**; ağrı-enfeksiyon-ilaç değişikliği tetiklerini arayınız.
- Yeni seri kasılmalar = infantil spazm olabilir:** beşik-selamı kümeleri → **aynı gün EEG**; "gaz/irkilme" demeyiniz. Hormonal/vigabatrin kararı pediatrik nörolojiyle gecikmesiz.
- Status standarttır, kısıt yoktur;** reflü-beslenme zemini nedeniyle kusan çocukta aspirasyonu düşününüz. Göz temasının zayıflığı ve konuşmaması anlamadığı anlamına gelmez.

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 – **özgül kısıt yoktur**, kurum protokolü uygulanır.
- Dirençli durumda YBÜ'de midazolam infüzyonu + sürekli EEG.

EK NOTLAR

- MR'da kallozal incelme/frontal hacim azlığı bilinen desendir – "yeni bulgu" sanılmamalıdır.
- Bebeklikte zor yatırılan ağlama dönemleri tanımlıdır; neden avı (reflü, kabızlık) sonrası aileye düzenleme stratejileri önerilir.

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; hareket ataklarını ve şüpheli nöbetleri AYRI etiketlerle videoya alınız. Ayrıntı: norogender.org/saglik-yazilari/foxg1-sendromu



TIBBİ BİLGİ NOTU — FOXG1 (SAĞLIK PROFESYONELLERİ İÇİN)

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

FOXG1 SENDROMU NEDİR?

FOXG1 sendromu (14q12; de novo haployetmezlik; her iki cins) "konjenital Rett varyantı" olarak da bilinir: bulgular ilk aylarda başlar — doğum sonrası ilerleyen mikrosefali, ağır GG, **belirgin diskinetik hareket bozukluğu (korea-distoni) + el stereotipleri**, zor yatırılan bebeklik huzursuzluğu, uyku-beslenme sorunları ve ~%70-80 **epilepsi** (infantil spazm dahil, karışık tipler). MR: kallozal inceltme + frontal hacim azlığı. FOXG1 **duplikasyonu** ayrı fenotiptir (sıklıkla İS, genelde daha hafif). Tablo ilerleyici değildir; hareket atakları ile nöbetlerin karışması en sık yönetim hatasıdır.

TEDAVİ VE BAKIM ÇERÇEVESİ

Gen-özümlü tedavi yoktur. **Epilepsi:** İS'de standart protokoller gecikmesiz; diğer nöbetlerde tip-uyumlu seçim — **kaçınma listesi yoktur**. **Hareket bozukluğu:** yaşamı bozduğunda deneyimli merkezle ilaç denemeleri; "aynı anda tek ilaç değişikliği" kuralı. Beslenme-reflü yönetimi (gerekirse gastrostomi), uyku planı ($\pm$ melatonin, hekim kararıyla), bakış-temelli AAC dahil iletişim programı, göz değerlendirmesi. Gen-temelli yaklaşımlar **klินิก öncesi aşamadır; araştırma aşamasındadır, klinik uygulama önerisi değildir**.

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

Hareket atağı: müdahalesiz izlem + video; eskalasyon yapılmaz; tetik avı. **Spazm şüphesi:** aynı gün EEG + pediatrik nöroloji. **Konvülfif 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. Kusan çocukta aspirasyon değerlendirmesi.

Kaynak çerçevesi: FOXG1 fenotip serileri, infantil spazm ve pediatrik status kılavuzları ile uyumlu, eğitim amaçlı özetir; **nihai karar, hastayı değerlendiren hekime aittir**. Ayrıntı: norogender.org/saglik-yazilari/foxg1-sendromu