



FRAJİL X SENDROMU — ACİL MÜDAHALE PLANI

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

BU ÇOCUĞUN FRAJİL X SENDROMU VARDIR — DUYUSAL UYARANLARA ÇOK DUYARLIDIR: SAKİN-SESSİZ ORTAM, AİLE YANINDA KALSIN

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 • BU ÇOCUKTA NÖBETİ TETİKLEYEBİLENLER / KARIŞABİLEN DURUMLAR

- ☐ Ateş / hastalık ☐ Uykusuzluk ☐ İlaç dozunun atlanması
- ☐ Duyusal yüklenme: kalabalık, gürültü, parlak ışık (DAVRANIŞ krizini tetikler — nöbet değildir) ☐ Heyecan / rutin değişikliği
- ☐ Diğer: _____



ACİL SERVİS / SAĞLIK EKİBİ İÇİN – FRAJİL X SENDROMU

Bu sayfayı çocuğu karşılayan sağlık ekibine veriniz

⚠ FRAJİL X'E ÖZGÜ İKİ KRİTİK NOKTA

- 1) Duyusal aşırı uyarılma:** Gürültü, parlak ışık, kalabalık ve dokunma bu çocuklarda hızla **panik/öfke nöbeti (davranış krizi)** başlatabilir – bu bir epileptik nöbet değildir. Mümkünse **sakin-loş bir alan**, aile yanında, az kişiyle; kısa-net cümleler; göz temasını zorlamayınız; işlemleri önce anlatınız, bekleme süresini kısaltınız. Zorla tespitten kaçınınız – tabloyu büyütür.
- 2) Epilepsi azınlıktadır ve çoğunlukla iyi huyludur:** %10-20 görülür; sıklıkla fokal, uykuyla ilişkili (BECTS/rolandik benzeri) ve ergenlikte yatıştır. **Sendrom-özel ilaç kontrendikasyonu yoktur** – standart algoritmayı uygulayınız.

UZAMIŞ NÖBET / STATUS YAKLAŞIMI (ÖZET)

- Benzodiazepinler ilk basamaktır** (ailenin kurtarma dozunu/saatini sorunuz).
- 2. basamak:** levetirasetam IV, valproat IV veya fosfenitoin/fenitoin – hepsi kullanılabilir.
- Olayın **davranış krizi mi nöbet mi** olduğunu aileye/videoya danışarak ayırınız; davranış krizine antiepileptik yüklemeyiniz.
- Dirençli statusta YBÜ'de midazolam infüzyonu + sürekli EEG.

EK NOTLAR

- Bağ dokusu gevşektir: eklem hipermobilitesi/çıkık ve fıtık görülebilir.
- Oskültasyonda üfürüm varsa mitral kapak prolapsusu akılda (ergen/erişkin).
- Tekrarlayan orta kulak iltihabı öyküsü sıktır.
- Anesteziye sendrom-özel kontrendikasyon yok; işlem öncesi kaygı için premedikasyon planlaması yararlıdır.

İZLEYEN HEKİM NOTU (opsiyonel)

HEKİM ONAYI

BU PLANI DÜZENLEYEN HEKİM (AD-SOYAD)

KURUM / TELEFON

TARİH

İMZA / KAŞE

Aileye not: Bir kopya evde, bir kopya okul/rehabilitasyon dosyasında, bir kopya yanınızda bulunsun. Acilde ilk cümleler şu olabilir: "Frajil X'i var, sakın-sessiz alan ve yanında kalmam davranış krizini önler." Ayrıntı: norogender.org/saglik-yazilari/fracil-x-sendromu



TIBBİ BİLGİ NOTU — FRAJİL X SENDROMU (SAĞLIK PROFESYONELLERİ İÇİN)

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

FRAJİL X SENDROMU NEDİR?

Frajil X, FMR1 genindeki CGG tekrar artışının (>200, tam mutasyon) geni susturmasıyla oluşur; kalıtsal zihinsel yetersizliğin en sık nedenidir (~1/4.000 erkek, 1/8.000 kız; kızlar genellikle daha hafif). Klinik: gelişimsel gerilik, otizm spektrumu özellikleri, DEHB, **belirgin kaygı ve duyuşal aşırı duyarlılık**, bağ dokusu bulguları, ergenlikte makroorşidizm. **Epilepsi %10-20**: çoğunlukla fokal/uykuda, rolandik-benzeri, yaşla yatışma eğiliminde.

Aile boyutu: anne taşıyıcıdır (premutasyon/tam mutasyon) — akrabalarda **FXPOI** (erken over yetmezliği) ve ileri yaşta **FXTAS** (tremor-ataksi) riskleri genetik danışmanlık gerektirir.

İLAÇ SEÇİMİ VE ACİL YAKLAŞIM

Sendrom-özel antiepileptik kontrendikasyonu yoktur. Fokal nöbetlerde standart seçimler (levetirasetam, okskarbazepin, lamotrijin vb.) kullanılır; seçim ve doz izleyen hekime aittir.

Davranış krizi ≠ nöbet: Duyusal yüklenmeyle tetiklenen panik/öfke atakları epileptik olay sanılabilir; bilinç ve amaçlı hareket genellikle korunur, video-aile tanıklığı ayırcıdır. Yönetim davranışsaldır (ortam düzenleme, aile, gerekiyorsa kısa etkili anksiyolitik) — antiepileptik yükleme yapılmaz.

AKUT NÖBET / STATUS ÖNERİLERİ (özet; kurum protokolü ve hekim kararı esastır)

0-5 dk: ABC, glukoz, ateş kontrolü. **1. basamak:** benzodiazepin (bukkal/IN midazolam 0,2-0,3 mg/kg, maks. 10 mg; IV midazolam 0,1-0,2 mg/kg) — gerekirse bir kez tekrar.

2. basamak: levetirasetam IV 40-60 mg/kg (maks. ~4,5 g), valproat IV 30-40 mg/kg veya fosfenitoin/fenitoin 20 mg FE/kg.

Dirençli status: YBÜ'de midazolam infüzyonu; sürekli EEG.

İşlem/sedasyon: özel kontrendikasyon yok; kaygı-duyuşal profil nedeniyle premedikasyon ve ortam uyarlaması işlem başarısını belirgin artırır.

Kaynak çerçevesi: Frajil X sağlık izlem önerileri (AAP) ve pediatrik status kılavuzlarıyla uyumlu, eğitim amaçlı özetir; **ilaç ve doz seçimi dahil nihai karar, hastayı değerlendiren hekime aittir.** Ayrıntı: norogender.org/saglik-yazilari/frajil-x-sendromu