



FRAJİL X SENDROMU — RUTİN İZLEM TAKVİMİ

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

BU BELGE RUTİN İZLEM İÇİNDİR — TARİHLERİ VE ARALIKLARI HEKİMİNİZLE KİŞİSELLEŞTİRİNİZ

TANI ANINDA YAPILMASI GEREKENLER

- Genetik danışmanlık + aile (kaskad) testi:** anne taşıyıcısıdır; akrabalarda taşıyıcılık, **FXPOI** (erken over yetmezliği) ve ileri yaşta **FXTAS** (tremor-ataksi) riskleri konuşulmalıdır.
- Gelişimsel değerlendirme + erken müdahale sevki** (dil-konuşma, ergoterapi/duyusal, özel eğitim).
- İşitme ve göz** muayenesi (otit öyküsü, şaşılık/kırma kusuru) · **kalp oskültasyonu** (üfürümde eko).
- Uyku, davranış/kaygı ve nöbet sorgusu için bazal kayıt · dış değerlendirmesi.

YAŞ DÖNEMLERİNE GÖRE İZLEM

YAŞ	YAPILMASI GEREKENLER
0-3 yaş	Erken müdahale programı (dil + duyusal/ergoterapi) · gelişim izlemi her vizitte · otit/işitme 6-12 ayda bir · göz (şaşılık) 1 yaş civarı, sonra yıllık · nöbet sorgusu her vizitte (şüphede EEG) · fitik-eklem (bağ dokusu) muayenesi · uyku düzeni
3-6 yaş	Yoğun dil-konuşma desteği · otizm ve DEHB değerlendirmesi · kaygı/duyusal profil için davranış planı · okul öncesi eğitim planı · işitme-göz yıllık · dış 6 ayda bir (duyusal uyarlamayla)
6-12 yaş	Okul/öğrenme planının yıllık güncellenmesi · DEHB tedavisi izlemi (boy-kilo-tansiyon) · kaygı taraması yıllık · nöbet sorgusu (sıklıkla ergenlikte yatıştır) · işitme-göz 1-2 yılda bir · skolyoz-eklem muayenesi · sosyal beceri desteği
12-18 yaş	Kaygı/OKB-benzeri belirtiler ve duygudurum yıllık tarama · makroorşidizm bilgilendirmesi (beklenen bulgudur) · oskültasyon — üfürümde eko (mitral prolapsus) · uyku · ergen jinekolojik/üreme danışmanlığı · erişkinliğe geçiş planı 14 yaşından itibaren
18 yaş +	Erişkin bakıma devir · kaygı-davranış yönetimi sürer · üfürüm/semptomda eko · aile planlaması ve akraba danışmanlığı · anne tarafında FXTAS (50+ yaş tremor-ataksi) ve FXPOI (40 yaş öncesi menopoz) farkındalığı

Not: Frajil X'te izlemin merkezi laboratuvar değil, **gelişimsel-davranışsal destek ve aile danışmanlığıdır**; nöbet azınlıkta görülür ve çoğunlukla iyi seyirlidir.



FRAJİL X — İZLEM KAYIT ÇİZELGESİ

Yapılan incelemelerin tarihlerini işleyiniz; kontrole gelirken bu sayfayı getiriniz

İNCELEME KAYITLARI

İNCELEME	ÖNERİLEN SIKLIK	EN SON YAPILDI	PLANLANAN SONRAKİ
Gelişimsel / nöropsikolojik değ.	Tanıda; okul öncesi ve okul çağında tekrar		
İşitme	0-6 yaş: 6-12 ayda bir · sonra 1-2 yılda bir		
Göz muayenesi	1 yaş civarı; sonra yıllık (okul çağında 2 yılda bir)		
Kaygı/davranış/DEHB taraması	Yıllık (her vizitte kısa sorgu)		
EEG	Yalnız nöbet şüphesinde		
Kalp oskültasyonu / eko	Her kontrolde dinleme; üfürüm-septomda eko		
Diş	6 ayda bir		
Genetik danışmanlık (aile)	Tanıda; ergenlik ve üreme çağında tekrar		

HER KONTROLDE SORGULANIR

☐ Uyku ☐ Davranış / kaygı / öfke atakları ☐ Nöbet şüphesi ☐ Kabızlık-beslenme ☐ Okul/işlev durumu ☐ Aile yükü ve destek gereksinimi

HEKİM ONAYI

BU PLANI DÜZENLEYEN HEKİM (AD-SOYAD)

KURUM / TELEFON

TARİH

İMZA / KAŞE

Kaynak çerçevesi: Frajil X sağlık izlem önerileri (AAP) ile uyumlu, aile ve hekim için hazırlanmış özetir; **aralıklar çocuğun bulgularına göre hekimince kişiselleştirilir.** Ayrıntılı rehber: norogender.org/saglik-yazilari/frajil-x-sendromu