



GLUT1 EKSİKLİĞİ — ACİL MÜDAHALE PLANI

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

BU ÇOCUĞUN GLUT1 EKSİKLİĞİ VARDIR — KETOJENİK DİYETİ BOZMAYINIZ: ŞEKERLİ SERUM/ŞURUP VERMEYİNİZ · VALPROAT/FENOBARBİTAL KULLANILMAZ

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
KETOJENİK DİYET ☐ Klasik ☐ Modifiye Atkins ☐ Henüz başlanmadı	HEDEF KETON (MMOL/L)	DİYET MERKEZİ / DİYETİSYEN — TELEFON

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

- ☐ AÇLIK — atlanan/geciken öğün (sabah bulguları tipik) ☐ Diyet ihlali: şekerli yiyecek-ıçecek-İLAÇ ŞURUBU
- ☐ Hastalık-kusma günü → keto acil planı ☐ Egzersiz sonrası bacaklarda bükülme atağı (PED) → NÖBET DEĞİL, dinlenmeyle geçer
- ☐ Uykusuzluk



ACİL SERVİS / SAĞLIK EKİBİ İÇİN – GLUT1

Bu sayfayı çocuğu karşılayan sağlık ekibine veriniz

⚠ GLUT1 İÇİN ÜÇ KRİTİK NOKTA

- 1) KETOJENİK DİYET TEDAVİDİR – BOZMAYINIZ:** dekstrozu serum ve şekerli şuruplar ketozu kırar, bulguları alevlendirir. Damar yolu gerekiyorsa **şekersiz başlayınız** (SF/ringer); zorunlu dekstroz kararını ailenin diyet merkeziyle görüşerek veriniz; her ilacın şeker içeriğini kontrol ediniz (tablet/şekersiz form).
- 2) Kusma-beslenememe = keto acil planı:** ketoz + hidrasyon birlikte korunur (kan ketonu ve glukoz izlemi); sorun hipoglisemi değil beyne glukoz **taşınamamasıdır** – "şeker ver düzelsin" refleksi bu tanıda yanlıştır; belirgin hipoglisemi yoksa dekstroz eklenmez.
- 3) Status ilaç notu:** benzodiazepin sonrası **levetirasetam tercih**; **valproat ve fenobarbitalden kaçınınız** (taşıyıcı inhibisyonu / ketogenez baskılanması). Egzersizle tetiklenen bacak bükülme atağı (PED) nöbet değildir – müdahale gerektirmez.

UZAMIŞ NÖBET / STATUS YAKLAŞIMI (ÖZET)

- Benzodiazepinler ilk basamaktır** (ailenin kurtarma dozunu sorunuz).
- 2. basamak: levetirasetam IV 40-60 mg/kg tercih**; gerekirse fosfenitoin kurum protokolüyle. **Valproat ve fenobarbital önerilmez.**
- Serumlar **şekersiz**; keton-glukoz izlemi; diyet merkezine haber.
- Dirençli durumda YBÜ'de midazolam infüzyonu + sürekli EEG.

EK NOTLAR

- EEG açlıkta bozulup yemek sonrası düzelebilir – bilgilendirici bir ayrıntıdır.
- Diyet altındaki çocukta taş öyküsü/karın ağrısında böbrek taşı düşününüz.

İZLEYEN HEKİM NOTU (opsiyonel)

HEKİM ONAYI

BU PLANI DÜZENLEYEN HEKİM (AD-SOYAD)

KURUM / TELEFON

TARİH

İMZA / KAŞE

Aileye not: Diyet kartınızı (tip + hedef keton + merkez telefonu) bu formla birlikte taşıyınız; her reçetede şekersiz form isteyiniz. Ayrıntı: norogender.org/saglik-yazilari/glut1-eksikligi



TIBBİ BİLGİ NOTU — GLUT1 (SAĞLIK PROFESYONELLERİ İÇİN)

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

GLUT1 EKSİKLİĞİ NEDİR?

GLUT1 eksikliği (SLC2A1; çoğu de novo, AD ailesel olgular hafif ebeveynle) beyne glukoz taşınamamasıdır: erken başlangıçlı dirençli nöbetler (**4 yaş öncesi absans** uyarıcı), **açlıkla kötüleşme** (sabah bulguları), edinilmiş mikrosefali eğilimi, ataksi ve **egzersizle tetiklenen paroksizmal diskinezi (PED)**. Tanı: 4-6 saat açlık sonrası LP — BOS glukozu düşük (sıklıkla <40-60 mg/dl), **BOS/kan oranı <0,45**, laktat düşük-normal; kesin tanı SLC2A1 analizi. **Ketojenik diyet hastalığın özgül tedavisidir** ve erken başlandığında nöbet-hareket-bilişsel sonuçları belirgin iyileştirir.

KETOJENİK DİYET VE SAKINILACAKLAR

Ketojenik diyet esastır (deneyimli merkez; hedef beta-hidroksibutirat ~2-5 mmol/L; ergende modifiye Atkins) ve en az ergenlik sonuna dek sürdürülür. **Kaçınılacaklar:** valproat, fenobarbital (GLUT1/ketogenez baskılanması), yüksek doz kafein; ilaç gerektiğinde diyet-uyumlu ve şekersiz formlar seçilir. Diyet izlemi: büyüme, lipidler, böbrek taşı önlemi (sıvı ± sitrat), karnitin-selenyum-D vitamini. Alternatif yakıt stratejileri ve gen-temelli yaklaşımlar **araştırma aşamasındadır; klinik uygulama önerisi değildir.**

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

IV sıvı **şekersizdir**; dekstroz yalnız belgelenmiş hipoglisemide ve diyet ekibiyle. **Status:** benzodiazepin (bukkal/IN midazolam 0,2-0,3 mg/kg, maks. 10 mg) → **levetirasetam IV 40-60 mg/kg tercih**; VPA/fenobarbital kaçın. Kusma gününde: antiemetik + şekersiz rehidrasyon + keton-glukoz izlemi; keto içecek/formül planı için diyet merkezi aranır. PED atağı müdahalesiz izlenir.

Kaynak çerçevesi: GLUT1 eksikliği literatürü ve ketojenik diyet uygulama kılavuzları ile uyumlu, eğitim amaçlı özettir; **nihai karar, hastayı değerlendiren hekime aittir.** Ayrıntı: norogender.org/saglik-yazilari/glut1-eksikligi