

## KBG SENDROMU (ANKRD11) – ACİL MÜDAHALE PLANI

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

**BU ÇOCUKTA KBG SENDROMU VARDIR · HER KASILMA NÖBET DEĞİLDİR – ÖNCE BU FORMUN 2. SAYFASINI OKUYUNUZ**

### 1 · ÇOCUĞUN BİLGİLERİ (hekiminizle birlikte doldurunuz)

|                         |  |                              |         |
|-------------------------|--|------------------------------|---------|
| ADI SOYADI              |  | DOĞUM TARİHİ                 |         |
| ANNE/BABA ADI – TELEFON |  | GENETİK TANI (GEN / VARYANT) | ANKRD11 |
| İZLEYEN HEKİM – TELEFON |  | GÜNCEL KİLO (KG) / TARİH     |         |
| TERCİH EDİLEN HASTANE   |  | KAN GRUBU                    |         |
| ALERJİLER               |  |                              |         |
| EŞLİK EDEN TANILAR      |  |                              |         |

### 2 · DÜZENLİ KULLANDIĞI İLAÇLAR

| İLAÇ | DOZ | SAATLER | NOT |
|------|-----|---------|-----|
|      |     |         |     |
|      |     |         |     |
|      |     |         |     |
|      |     |         |     |

| KURTARMA İLACI (nöbet uzarsa) | DOZ | YOL                                                             | TEKRAR ARALIĞI |
|-------------------------------|-----|-----------------------------------------------------------------|----------------|
|                               |     | <input type="checkbox"/> bukkal <input type="checkbox"/> rektal |                |

Kurtarma ilacı dozu **ağırlığa göre** hesaplanır; yukarıdaki kilo alanı güncel değilse uygulamadan önce hekime danışınız.

### 3 · NÖBET / ATAK GÜNÜNDE – EVDE VE OKULDA

- Süreyi saatle tutun.** Beş dakikayı aşan nöbet uzamış kabul edilir ve kurtarma ilacı gerekir.
- Çocuğu **yan yatırın**, başının altına yumuşak bir şey koyun, **ağızına hiçbir şey sokmayın**, hareketlerini zorla durdurmayın.
- Mümkünse videoya alın.** Bu sendromda nöbetle karışan atak tipleri vardır (bkz. 2. sayfa); görüntü, muayeneden daha hızlı ayırt ettirir.
- Düşme nöbeti** (ani güç kaybıyla yere düşme) varsa baş koruması konusunu hekiminizle konuşun.
- İlaçları aksatmayın; uyku düzensizliği ve ateş nöbet eşliğini düşürür.
- Acile giderken bu formu ekibe verin.**

### 4 · BU ÇOCUKTA RİSKLİ DURUMLAR – ÖNCEDEN BİLDİRİNİZ

- ☐ Ameliyat-anestezi (omurga anomalisi ve damak-havayolu özellikleri önceden bildirilmelidir) ☐ Tekrarlayan orta kulak iltihabı / işitme kaybı
- ☐ Yapısal kalp anomalisi ☐ Yapısal böbrek anomalisi ☐ Beslenme-yutma güçlüğü ☐ Diğer: \_\_\_\_\_

## ACİL SERVİS / SAĞLIK EKİBİ İÇİN – KBG SENDROMU

Bu sayfayı çocuğu karşılayan sağlık ekibine veriniz

### ⚠ KBG SENDROMUNA ÖZGÜ ÜÇ KRİTİK NOKTA

**1) Her kasılma nöbet değildir.** KBG sendromunda **paroksismal distoni** bildirilmiştir: ataklar hâlinde gelen, tek taraflı olabilen bükücü kasılma ve dönen postür. Bu ataklar nöbet sanılıp üst üste benzodiazepin verilirse çocuk gereksiz yere solunum baskısı riskine girer. Atağın videosu varsa isteyiniz. Şüphede nöbet gibi davranınız; ancak tekrarlayan ataklarda EEG ile doğrulama planlayınız.

**2) Epilepsi profili.** Nöbet başlangıcı tipik olarak geçtir (163 kişilik birleştirilmiş seride ortalama 4,0 yıl); odaksal ve jeneralize epilepsiler yaklaşık eşit sıklıkta, absans %22,8. Olguların **yaklaşık üçte birinde (%36,8) epilepsi dirençli** seyrederek — status epileptikus yönetiminde eşiği düşük tutunuz. Beyin MR'ı olguların %45,9'unda anormaldir.

**3) Havayolu ve omurga.** Damak anomalileri ve omurga anomalileri bildirilmiştir; entübasyon ve pozisyonlama planlanırken bu iki başlık ayrıca sorulmalıdır. Tekrarlayan orta kulak iltihabı sıktır — ateşli çocukta kulak muayenesini atlamayınız.

### PRATİK YAKLAŞIM (ÖZET)

- Uzamış nöbette standart status protokolü; ailenin kurtarma ilacını ne zaman ve kaç kez verdiğini sorunuz.
- Bilinç değişikliğinde nöbet dışı nedenleri de arayınız; bu sendromda distonik atak ayırıcı tanıdardır.
- Ateşli çocukta kulak ve işitme değerlendirmesi; efüzyon sık, tanınmazsa dil gelişimini geriletir.
- Yapısal kalp ve böbrek anomalisi bildirilmiştir; dosyada eko/USG kaydı yoksa bunu çıkışta not ediniz.
- Boy kısalığı ve kemik yaşı geriliği sendromun parçasıdır; akut tabloyla ilişkilendirmeyiniz.
- Biliş çoğunlukla hafif-orta düzeyde etkilenir — çocuğa **yaşına uygun** hitap ediniz.

### EK NOTLAR

### HEKİM ONAYI

|                           |  |
|---------------------------|--|
| BU PLANI DÜZENLEYEN HEKİM |  |
| KURUM / TELEFON           |  |
| TARİH                     |  |
| İMZA / KAŞE               |  |

**Aileye not:** Bir kopya evde, bir kopya okulda, bir kopya yanınızda bulunsun; her ameliyat öncesi anestezi ekibine gösteriniz. Ayrıntı: [norogender.org/saglik-yazilari/kgb-sendromu](http://norogender.org/saglik-yazilari/kgb-sendromu)

# TIBBİ BİLGİ NOTU – KBG SENDROMU (SAĞLIK PROFESYONELLERİ İÇİN)

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

## TANIM VE GENETİK

KBG sendromu, **ANKRD11** (16q24.3) geninde tek kopya kaybı ya da işlev bozukluğuna bağlı, otozomal dominant kalıtılan nörogelişimsel bir tablodur. Değişikliklerin çoğunluğu çerçeve kayması türündedir (bildirilen seride %60,1); c. 1903\_1907de l tekrarlayan bir değişikliktir. Gen içi değişiklik dışında **16q24.3 mikrolelesyonu** da aynı tabloya yol açar — dizi analizi normalse bu olasılık ayrıca araştırılmalıdır. De novo ya da kalıtsal olabilir; **ebeveyn testi** danışmanlık için gereklidir.

## KLİNİK

- Diş:** üst orta kesicilerde makrodonti — en ayırt edici bulgu; kalıcı dişler sürmeden görünmez, bu yüzden küçük çocukta tanı yüz çizgileri ve gelişim profili üzerinden düşünülür.
- Yüz:** üçgen yüz, sinofris, uzun filtrum, anteverte nares, geniş/belirgin kulaklar, alçak saç çizgisi.
- Büyüme-iskelet:** boy kısalığı, kemik yaşında gerilik, omurga anomalileri, brakidaktili.
- Nörogelişim:** öğrenme güçlüğü ya da zihinsel yetersizlik (çoğunlukla hafif-orta), konuşma gecikmesi; DEHB, otizm spektrumu özellikleri, kaygı.
- Kulak:** tekrarlayan otitis media, iletim tipi işitme kaybı; sensörinöral kayıp da bildirilmiştir.
- Diğer:** damak anomalileri, yapısal kalp ve böbrek anomalileri, kriptorşidizm, süt çocukluğunda beslenme güçlüğü. Prenatal dönemde IUGR, polihidramniyoz, prematürite ve NT artışı bildirilmiştir.

## EPİLEPSİ – GENOTİP-FENOTİP

163 kişilik birleştirilmiş seride nöbet başlangıcı ortanca **4,0 yıl** (IQR 1,5-8,0); odaksal ve jeneralize epilepsiler benzer sıklıkta; absans %22,8; MR anormalliği %45,9; **%63,2 nöbetsizlik, %36,8 dirençli seyir**. Yanlış anlam değişikliği taşıyanlarda (özellikle RD2 bölgesinde kümelenenler) başlangıç daha geç, MR daha sık normal ve nöbet kontrolü daha iyidir — genetik rapor yalnız tanı için değil, izlem beklentisi için de okunmalıdır.

## İZLEM VE TEDAVİ

Gene yönelik tedavi yoktur; izlem ve destek tedavileri belirleyicidir. Tanıda ekokardiyografi, böbrek ultrasonu, işitme, göz, omurga ve diş değerlendirmesi ile ebeveyn genetik testi yapılır. Yıllık olarak büyüme, işitme, omurga (skolyoz), diş ve okul-gelişim planı gözden geçirilir. İşitme sorunu çözülmeden konuşma terapisinden tam verim alınamaz; bu ikisi birlikte yürütülür. Boy kısalığında büyüme hormonu uygulanan küçük bir hasta grubunda (n=8) boyda artış bildirilmiş ve belirgin yan etki görülmemiştir; karar endokrinoloji değerlendirmesiyle hasta temelinde verilir.

## KAYNAKLAR

Su S ve ark. Insights into ANKRD11-related epilepsy from 163 people. *Epilepsia* 2026;67(9):4922-4938. doi:10.1002/epi.70351 · Wang SQ ve ark. Clinical and genetic characteristics of KBG syndrome in Chinese patients. *Orphanet J Rare Dis* 2026. doi:10.1186/s13023-026-04305-6 · Dantam CR ve ark. Paroxysmal dystonia in a child with KBG syndrome. *Medicine* 2025;104(31):e43631. doi:10.1097/MD.00000000000043631