



KCNQ2 İLİŞKİLİ EPİLEPSİ — ACİL MÜDAHALE PLANI

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

BU ÇOCUKTA KCNQ2 İLİŞKİLİ EPİLEPSİ VARDIR — SODYUM KANAL BLOKERLERİ SIKLIKLA ETKİLİDİR

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 / FONKSİYON)	ALERJİLER	KAN GRUBU

2 • DÜZENLİ KULLANDIĞI İLAÇLAR

İLAÇ	DOZ	SAATLER	NOT

3 • NÖBET ANINDA — EVDE / OKULDA

- 1 Sakin kalın, süreyi başlatın (saat/telefon).
- 2 Çocuğu **yan yatırın**, başını koruyun, çevreyi güvenli hâle getirin.
- 3 **Ağızına hiçbir şey koymayın**; tutmaya, sarsmaya çalışmayın.
- 4 Mümkünse **video kaydı** alın (hekim için değerlidir).
- 5 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

- ☐ Ateş / enfeksiyon ☐ Uykusuzluk ☐ Hastalık / açlık-kusma ☐ Heyecan / yorgunluk ☐ İlaç dozunun atlanması
- ☐ Diğer: _____



ACİL SERVİS / SAĞLIK EKİBİ İÇİN – KCNQ2

Bu sayfayı çocuğu karşılayan sağlık ekibine veriniz

✓ KCNQ2'DE SODYUM KANAL BLOKERLERİ SIKLIKLA HIZLI ETKİLİDİR

Bu hastalıkta — Dravet'in tersine — **karbamazepin / okskarbazepin** birçok merkezde ilk tercihtir ve **fenitoin** statusta uygundur. Çocuğun bilinen etkili ilacı: _____ (izleyen hekimin notu).

⌚ UZAMIŞ NÖBET / STATUS YAKLAŞIMI (özet)

- 1. basamak:** Benzodiazepin (ailenin kurtarma dozunu ve saatini sorunuz); yenidoğan-küçük süt çocuğunda kurum protokolünüze göre fenobarbital de ilk basamakta kullanılabilir.
- 2. basamak:** **Fenitoin/fosfenitoin 20 mg FE/kg IV** ya da hızlı karbamazepin/okskarbazepin başlanması KCNQ2'de **özellikle etkilidir**; alternatif levetirasetam IV.
- Dirençli statusta midazolam infüzyonu + EEG monitörizasyonu.
- Hastanın düzenli ilaçlarını aksatmayınız; nöbetler kümeler hâlinde gelebilir.

EK NOTLAR

- Aile öyküsünde "bebekken geçirilmiş nöbet" selim ailesel formu düşündürür.
- Aileden nöbet videosunu isteyiniz; taburculukta izleyen hekime bilgi veriniz.

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/kreş-bakıcı dosyasında, bir kopya yanınızda bulunsun. Kilo değiştikçe dozları hekiminizle güncelleyiniz. Ayrıntı: norogender.org/saglik-yazilari/kcnq2-iliskili-epilepsi



TIBBİ BİLGİ NOTU — KCNQ2 (SAĞLIK PROFESYONELLERİ İÇİN)

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

KCNQ2 İLE İLİŞKİLİ EPİLEPSİ NEDİR?

KCNQ2, nöronal ateşlemeyi frenleyen Kv7.2 potasyum kanalını kodlar ve **yenidoğan nöbetlerinin en sık genetik nedenidir**. Yelpaze iki uçludur: (1) **Selim ailesel yenidoğan epilepsisi** — yaşamın 2-8. günlerinde kısa nöbetler, aralarda iyi bebek, normal zemin EEG; haftalar-aylar içinde kendiliğinden düzelir, gelişim normaldir. (2) **KCNQ2 ensefalopatisi** — sıklıkla de novo, ağır (çoğu baskın-negatif) varyantlarla; sık tonik nöbetler, burst-supresyon EEG, değişken kalıcı gelişimsel etkilenme. Nöbetler her iki uçta da ilk yıllarda büyük ölçüde yatışma eğilimindedir.

FARMAKOLOJİK İLKE

Kv7.2 işlev kaybı, nöronu depolarize-aşırı uyarılabilir bırakır; **sodyum kanal blokerleri** bu aşırı ateşlemeyi hedeflediğinden KCNQ2 nöbetlerinde **sıklıkla hızlı ve belirgin etkilidir** (karbamazepin/okskarbazepin önde; fenitoin akut dönemde). Klinik şüphe güçlüyse birçok merkez genetik sonucu beklemeden karbamazepini erken dener. Kaçınılması zorunlu özel bir ilaç grubu yoktur; seçim yanıt ve yan etkiye göre bireyselleştirilir.

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

Yenidoğanda: ABC, glukoz-elektrolit (hipokalsemi/hipoglisemi dışla), kültürler gerektiğinde; **1. basamak** kurum protokolüne göre fenobarbital 20 mg/kg IV ve/veya benzodiazepin (IV midazolam 0,1-0,2 mg/kg).

KCNQ2 biliniyor/kuvvetle düşünülüyorsa: 2. basamakta **fosfenitoin/fenitoin 20 mg FE/kg IV** ya da enteral **karbamazepin ~10 mg/kg yükleme** (ardından titrasyon) etkin seçeneklerdir; alternatif levetirasetam IV 40-60 mg/kg.

Süt çocuğu-çocukta: benzodiazepin → sodyum kanal blokeri önceliği korunur. **Dirençli status:** midazolam infüzyonu, YBÜ, sürekli EEG.

Not: İlk kuşak Kv7 açıcısı (retigabin) piyasadan çekilmiştir; yeni kuşak Kv7 açıcılar klinik geliştirmededir. Selim formda uzun süreli tedavi genellikle gerekmez; ilaç kesimi izleyen hekimce planlanır.

Kaynak çerçevesi: KCNQ2 uzman görüşleri ve yenidoğan nöbet kılavuzlarıyla uyumlu, eğitim amaçlı özetir; **ilaç ve doz seçimi dahil nihai karar, hastayı değerlendiren hekime aittir**. Ayrıntı: norogender.org/saglik-yazilari/kcnq2-iliskili-epilepsi