



KCNQ2 İLE İLİŞKİLİ EPİLEPSİ – RUTİN İZLEM TAKVİMİ

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

BU BELGE RUTİN İZLEM İÇİNDİR – İZLEM, FENOTİPE GÖRE (KENDİNİ SINIRLAYAN TİP / DEE) İKİ YOLDAN YÜRÜR

TANI ANINDA YAPILMASI GEREKENLER (BAZAL HARİTA)

- Fenotipin belirlenmesi:** kendini sınırlayan (ailesel yenidoğan) tip mi, **KCNQ2-DEE** (gelişimsel ve epileptik ensefalopati) mi? – EEG, aile öyküsü, nöbet yükü ve gelişim birlikte değerlendirilir; izlem yolu buna göre işaretlenir (aşağıdaki tabloda K/D sütunları).
- Genetik danışmanlık:** kendini sınırlayan tip sıklıkla **AİLESEL**DİR (otozomal baskın) – **ebeveyn testi yapılır, sonraki çocuklara geçiş riski %50'ye kadar**; DEE ise çoğunlukla de novo'dur. VUS ise 1-2 yılda bir yeniden sınıflama planlanır.
- Bazal EEG** (DEE'de sık tekrar) + gelişimsel bazal değerlendirme · beslenme-yutma (ağır yenidoğan tablosunda).
- Kurtarma ilacı reçetesi + acil planın doldurulması** – kartta "sodyum kanal blokerleri bu hastalıkta sıklıkla etkilidir" kutusu işaretli olmalı.

YAŞ DÖNEMLERİNE GÖRE İZLEM (K = kendini sınırlayan tip · D = DEE)

YAŞ	YAPILMASI GEREKENLER
0-6 ay	K+D: İlaç optimizasyonu – karbamazepin/okskarbazepin bu tanıda sıklıkla ilk seçenektir (hekim kararı); kurtarma planı her vizitte; beslenme-büyüme · K: nöbetler tipik olarak haftalar-aylar içinde durur – durunca ilaç azaltma-kesme planı hekimle yapılır · D: EEG sık aralıklarla; gelişim desteği (FTR-ergoterapi) gecikmeden başlar; hipotoni-yutma izlemi
6 ay-2 yaş	K: Remisyon doğrulanır, ilaç sıklıkla 6-12 ay civarında kesilir (kesme öncesi/sonrası EEG hekim kararıyla); gelişim izlemi sürer – hafif öğrenme/dil sorunları görülebilir, düşük eşikle değerlendirme · D: nöbet kontrolü + hareket bozukluğu (distoni) sorgusu – atakları videoya alın ; gelişimsel destek yoğunlaştırılır; uyku
2-6 yaş	K: Okul öncesi gelişimsel-dil değerlendirmesi (nöbetler bitmiş olsa da) · D: Nöbetler bu dönemde sıklıkla azalır/durabilir – "nöbet bitti" ≠ "izlem bitti"; gelişimsel tablo kalıcıdır , destek sürer · otizm taraması · konuşamayan çocukta AAC değerlendirilmesi · davranış-uyku · dış 6 ayda bir
6-12 yaş	K: Okul başarısı-öğrenme taraması; sorun yoksa rutin pediatrik izleme yaklaşır · D: okul/özel eğitim planı yıllık · az nöbetli dönemde ilaç yükü hekimle gözden geçirilir · az hareketli çocukta skolyoz-ortopedi muayenesi + kemik sağlığı (D vitamini yıllık) · davranış
12-18 yaş ve erişkin	K: Genellikle sağlıklı seyir – aile planlaması çağında %50 geçiş riski yeniden anlatılır (kendisi "iyileşmiş" olsa da varyant taşıyıcısıdır) · D: geçiş planı; kemik (gerekirse DEXA); mobilite-kontraktür; valproat kullanan genç kızlarda üreme çağı danışmanlığı; erişkin bakım planı

Not: KCNQ2 izleminin iki sabit direği **fenotip kartı** (kendini sınırlayan / DEE – tedavi ve beklentiye belirler) ve **ailesel tipte %50 kalıtım danışmanlığıdır**; DEE'de gelişimsel destek, nöbet sayısından bağımsız olarak izlemin merkezidir.



KCNQ2 — İZLEM KAYIT ÇİZELGESİ

Yapılan incelemelerin tarihlerini işleyiniz; kontrole gelirken bu sayfayı getiriniz

İNCELEME KAYITLARI (D = DEE fenotipinde geçerli)

İNCELEME	ÖNERİLEN SIKLIK	EN SON YAPILDI	PLANLANAN SONRAKİ
Fenotip kartı + kurtarma planı	Her vizitte gözden geçirilir; kilo değişiminde doz güncellenir		
EEG	Bazal; DEE'de sık; K-tipte ilaç kesme kararı çevresinde		
İlaç azaltma-kesme planı (K-tip)	Remisyon sonrası, sıklıkla 6-12 ay civarı (hekim kararı)		
Gelişimsel / dil değerlendirmesi	Tanıda; okul öncesi HER İKİ tipte; okul çağında tekrar		
Otizm taraması (D)	18-24 ay; şüphede formal değerlendirme		
Hareket bozukluğu video kaydı (D)	Her atakta; kontrolde hekimle izlenir		
AAC / iletişim değerlendirmesi (D)	Konuşma gecikmesinde erken; okul çağında güncelleme		
Kemik sağlığı (D vit ± DEXA)	D vitamini yıllık; az hareket/kırıktaki DEXA		
Diş	6 ayda bir		
Genetik danışmanlık + ebeveyn testi	Tanıda; aile planlamasında tekrar (%50 — ailesel tip)		
VUS yeniden sınıflaması	1-2 yılda bir laboratuvara reanaliz sorulur		

HER KONTROLDE SORGULANIR

- ☐ Nöbet günlüğü + kurtarma dozu güncel mi ☐ Fenotip kartı yeni hekimlere gösterildi mi ☐ Gelişim-dil-iletişim ilerlemesi
☐ Hareket bozukluğu atakları (video) ☐ Beslenme-büyüme ☐ Uyku ☐ Davranış

HEKİM ONAYI

BU PLANI DÜZENLEYEN HEKİM (AD-SOYAD)

KURUM / TELEFON

TARİH

İMZA / KAŞE

Kaynak çerçevesi: KCNQ2 ile ilişkili epilepsi uluslararası uzman uzlaşi önerileri ile uyumlu, aile ve hekim için hazırlanmış özetdir; aralıklar çocuğun bulgularına göre hekimince kişiselleştirilir. Ayrıntılı rehber + acil planı: norogender.org/saglik-yazilari/kcnq2-iliskili-epilepsi