



KCNT1 İLE İLİŞKİLİ EPİLEPSİ — ACİL MÜDAHALE PLANI

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

BU ÇOCUĞUN KCNT1 EPİLEPSİSİ VARDIR — KİNİDİN KULLANIYORSA QT/EKG KONTROLÜ · KETOJENİK DİYETTEYSE ŞEKERLİ SERUM VERMEYİNİZ

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
KİNİDİN KULLANIYOR MU? (DOZ · SON QTC · TARİH)	KETOJENİK DİYETTE Mİ? (ORAN · EKİP TEL.)	

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 · BU ÇOCUKTA NÖBETİ TETİKLEYEBİLENLER / KARIŞABİLEN DURUMLAR

- ☐ Ateş / hastalık ☐ Uykusuzluk ☐ İlaç dozunun atlanması ☐ Ketojenik diyetle şekerli şurup/serum verilmesi (ketozu bozar)
- ☐ Uykudaki hiperomotor ataklar kâbus/parasomni sanılabilir — video çekin ☐ Diğer: _____



ACİL SERVİS / SAĞLIK EKİBİ İÇİN – KCNT1 İLE İLİŞKİLİ EPİLEPSİ

Bu sayfayı çocuğu karşılayan sağlık ekibine veriniz

⚠ KCNT1'E ÖZGÜ ÜÇ KRİTİK NOKTA

- 1) Kinidin kullanıyorsa: QT uzatır** → EKG/QTc kontrol ediniz; QT uzatan ek ilaçlardan (ondansetron, makrolidler, kinolonlar...) kaçınınız. Kinidin güçlü **CYP2D6 inhibitörüdür** — her yeni ilacı etkileşim yönünden süzünüz; hipotansiyon/aritmî izleyiniz.
- 2) Ketojenik diyeteyse: dekstrozu serum ve şekerli şuruplardan kaçınınız** (ketozu bozar, nöbetleri alevlendirebilir) — şekersiz formülasyon seçiniz, diyet ekibiyle temas kurunuz.
- 3) Aritmi bildirimleri hastalığın kendisinde de vardır:** çarpıntı/senkop/açıklanamayan solukluk ataklarında **EKG + ritim izlemi**.

UZAMIŞ NÖBET / STATUS YAKLAŞIMI (ÖZET)

- Benzodiazepinler ilk basamaktır** (ailenin kurtarma dozunu/saatini sorunuz). Göç eden fokal nöbetler **uzun ve kümeli** olabilir — erken davranınız.
- 2. basamak:** levetirasetam IV, valproat IV veya fosfenitoin/fenitoin — sendrom-özel kontrendikasyon yoktur (kinidin alanlarda fenitoin etkileşim/ritim yönünden EKG izlemiyse).
- Dirençli statusta YBÜ'de midazolam infüzyonu + sürekli EEG; bu tanıda status öyküsü sıktır, eşiği düşük tutunuz.
- Uykudan kalkan kısa hiperomotor ataklar (SHE fenotipi) psikojenik/parasomni sanılmamalıdır — aileden video isteyiniz.

EK NOTLAR

- EIMFS fenotipinde hipotoni, beslenme güçlüğü ve görme bozukluğu sıktır — aspirasyona hazırlıklı olunuz, işlemleri aileyle yürütünüz.
- Hareket bozukluğu atakları (diskinezi) nöbet sanılabilir — video + aile tanıklığı ayırtıcıdır.

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/rehabilitasyon dosyasında, bir kopya yanınızda bulunsun. Kinidin ve ketojenik diyet satırlarını her acil başvuruda ekibe gösteriniz. Ayrıntı: norogender.org/saglik-yazilari/kcnt1-iliskili-epilepsi



KCNT1 İLE İLİŞKİLİ EPİLEPSİ NEDİR?

KCNT1 ($K_{Na1.1}$ /Slack) kazanç tipi mutasyonları iki ana tabloya yol açar: **EIMFS** (göç eden fokal nöbetli infantil epilepsi — ilk 6 ayda başlayan, aynı atak içinde yarıküreler arasında yer değiştiren, belirgin ilaç dirençli nöbetler + ağır gelişimsel etkilenme, edinsel mikrosefali, kortikal görme bozukluğu) ve **SHE/ADSHE** (uykuyla ilişkili hiperomotor epilepsi — biliş çoğunlukla korunur, ailesel olabilir). Bir alt grupta **kardiyak aritmi** bildirilmiştir; SUDEP riski özellikle EIMFS'te yüksektir.

TEDAVİ NOTLARI

Sendrom-özel ilaç yasağı yoktur; EIMFS belirgin ilaç dirençlidir. **Ketojenik diyet** görece iyi bildirilen seçenektir (diyetteki hastada şekerli çözeltilerden kaçınınız). **Kinidin** in vitro kanal blokajına rağmen klinikte çoğunlukla yetersiz kalmıştır; denenecekse **yatışta, seri EKG-QTc titrasyonu ve düzey izlemiyle**, deneyimli merkezde uygulanır (QTc belirgin uzarsa kesilir; CYP2D6 etkileşimleri gözden geçirilir). Kannabidiol ve VNS ek seçeneklerdir; çok odaklı/göç eden doğası nedeniyle rezektif cerrahi genellikle uygun değildir.

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

0-5 dk: ABC, glukoz (ketojenikte şekersiz düzeltme stratejisi — diyet ekibi), ateş. **1. basamak:** benzodiazepin (bukkal/IN midazolam 0,2-0,3 mg/kg, maks. 10 mg; IV 0,1-0,2 mg/kg) — gerekirse bir kez tekrar.
2. basamak: levetirasetam IV 40-60 mg/kg (maks. ~4,5 g), valproat IV 30-40 mg/kg veya fosfenitoin/fenitoin 20 mg FE/kg (kinidin alan hastada EKG izlemiyle).
Dirençli status: YBÜ'de midazolam infüzyonu; sürekli EEG. Kardiyak semptomda EKG/monitör; kinidin altında QTc kontrolü zorunludur.

Kaynak çerçevesi: KCNT1 fenotip serileri ve pediatrik status kılavuzlarıyla uyumlu, eğitim amaçlı özetir; **ilaç ve doz seçimi dahil nihai karar, hastayı değerlendiren hekime aittir**. Ayrıntı: norogender.org/saglik-yazilari/kcnt1-iliskili-epilepsi