



BU BELGE RUTİN İZLEM İÇİNDİR — İZLEM, FENOTİPE GÖRE (EIMFS / UYKU-İLİŞKİLİ TİP) İKİ YOLDAN YÜRÜR

TANI ANINDA YAPILMASI GEREKENLER (BAZAL HARİTA)

- Fenotipin adlandırılması:** EIMFS mi, uykuyla ilişkili hipermotor epilepsi (SHE) mi, ara form mu — izlem yolu buna göre işaretlenir (tabloda E/S sütunları).
- Genetik danışmanlık:** EIMFS çoğunlukla de novo (ebeveyn testi + mozaizizm); **SHE ailesel olabilir — ebeveyn testi + %50 geçiş ve eksik penetrans anlatılır;** VUS ise 1-2 yılda bir yeniden sınıflama.
- Bazal EEG** (EIMFS'te iktal kayıt/göç paterni; SHE'de uyku video-EEG) + **bazal EKG** (aritmî bildirimleri; kinidin düşünülse zorunlu) · kraniyal MR bir kez.
- Kurtarma planı + acil kartı** doldurulur · **ketojenik diyet değerlendirmesi erken** yapılır (EIMFS'te) · beslenme-yutma + görme bazal değerlendirmesi · baş çevresi kaydı · SUDEP bilgilendirmesi.

YAŞ DÖNEMLERİNE GÖRE İZLEM (E = EIMFS/ağır uç · S = uyku-ilişkili tip)

DÖNEM	YAPILMASI GEREKENLER
0-12 ay	E: Sık ziyaret — kurtarma planı her vizitte, kiloyla doz güncelleme · EEG sık aralıklarla · baş çevresi her vizitte (edinsel mikrosefali) · beslenme-yutma; kilo alamıyorsa erken gastrotomi tartışması · görme değerlendirmesi (kortikal görme bozukluğu) · FTR-ergoterapi gecikmeden · ketojenik diyet erken düşünülür; diyetle 3-6 ayda bir izlem paneli (lipid, elektrolit, idrar) · kinidin denenecekse yatışta seri EKG-QTc titrasyonu, sonrasında periyodik EKG
1-6 yaş	E: Dirençli epilepsi basamakları (ketojenik sürdürme, CBD, VNS değerlendirme) · hareket bozukluğu ataklarını videoya alma · skolyoz-kalça muayenesi (az hareketli çocukta) · iletişim/AAC değerlendirmesi · kabızlık-reflü aktif yönetim · uyku · dış 6 ayda bir · S: gece ataklarının video kaydı; tanı sıklıkla bu yaşlarda konur — parasomni karışıklığını netleştir
6-12 yaş	E: Okul/özel eğitim planı yıllık · nöbet yükü + ilaç yan etkileri gözden geçirme · kemik sağlığı (D vitamini yıllık; az hareket/kırıktaki DEXA) · görme-iletişim hedefleri · S: uyku hijyeni + gece nöbet kontrolü; davranış-psikiyatrik tarama yıllık (dürtüsellik, duygudurum); okul başarısı izlemi
12-18 yaş (ergenlik)	E: Geçiş planı; kontraktür-skolyoz; kemik (DEXA); bakım yükü ve aile desteği gözden geçirilir · S: uykusuzluğun nöbet tetiklemesi anlatılır (sınav dönemleri!); ruh sağlığı taraması sürer; aile planlaması çağına girerken %50 kalıtım bilgisi yeniden anlatılır · her iki uçta valproat kullanan genç kızlarda üreme çağı danışmanlığı
Erişkin	E: Erişkin bakım planı; SUDEP önlemleri (gece gözetim) ömür boyu; osteoporoz-skolyoz değerlendirmesi · S: epilepsi yönetimi sürer; iş-ehliyet danışmanlığı; gebelik planında ilaç gözden geçirmesi + genetik danışmanlık

Not: KCNT1 izleminin sabit direkleri **fenotip kartı, güncel kurtarma planı ve EKG farkındalığıdır** (hastalıkta aritmî bildirimleri + kinidin altında zorunlu QTc izlemi); EIMFS'te beslenme-görme-iletişim destekleri nöbet sayısı kadar önemlidir.



KCNT1 — İZLEM KAYIT ÇİZELGESİ

Yapılan incelemelerin tarihlerini işleyiniz; kontrole gelirken bu sayfayı getiriniz

İNCELEME KAYITLARI (E = EIMFS · S = uyku-ilişkili tipte geçerli)

İNCELEME	ÖNERİLEN SIKLIK	EN SON YAPILDI	PLANLANAN SONRAKİ
Fenotip kartı + kurtarma planı	Her vizitte; kilo değişiminde doz güncellenir		
EEG	Bazal; E-tipte sık, S-tipte uyku video-EEG; klinik değişiklikte		
EKG / QTc	Bazal; kinidin altında seri titrasyon + periyodik; semptomda hemen		
Baş çevresi (bebek)	Her vizitte (0-24 ay)		
Görme değerlendirmesi (E)	Bazal; sonra yıllık		
Beslenme-yutma değ. (E)	Her vizitte sorgu; kilo kaybında değerlendirme/gastrostomi		
Ketojenik diyet paneli	Diyetteyse 3-6 ayda bir (lipid, elektrolit, idrar)		
Hareket bozukluğu video kaydı	Her atakta; kontrolde hekimle izlenir		
Davranış-psikiyatrik tarama (S)	Yıllık		
Kemik sağlığı (D vit ± DEXA)	D vitamini yıllık; az hareket/kırıkta DEXA		
Diş	6 ayda bir		
Genetik danışmanlık + VUS reanaliz	Tanıda; aile planlamasında; VUS 1-2 yılda bir		

HER KONTROLDE SORGULANIR

- ☐ Nöbet günlüğü + kurtarma dozu güncel mi ☐ Kinidin: son QTc tarihi ☐ Ketojenik: "şekersiz ilaç" kuralı hatırlatıldı mı
☐ Hareket bozukluğu atakları (video) ☐ Beslenme-büyüme ☐ Görme-iletişim ilerlemesi ☐ Uyku ☐ Davranış

HEKİM ONAYI

BU PLANI DÜZENLEYEN HEKİM (AD-SOYAD)

KURUM / TELEFON

TARİH

İMZA / KAŞE

Kaynak çerçevesi: KCNT1 fenotip serileri ve uzman görüşleriyle uyumlu, aile ve hekim için hazırlanmış özetdir; **aralıklar çocuğun bulgularına göre hekimince kişiselleştirilir.** Ayrıntılı rehber + acil planı: norogender.org/saglik-yazilari/kcnt1-iliskili-epilepsi