



MECP2 DUPLİKASYON SENDROMU — ACİL MÜDAHALE PLANI

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

BU ÇOCUĞUN MECP2 DUPLİKASYON SENDROMU VARDIR — SOLUNUM ENFEKSİYONLARI AĞIR SEYREDEBİLİR: DÜŞÜK EŞİKLE DEĞERLENDİRİNİZ

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

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 • TETİKLEYİCİLER / KARIŞABİLEN DURUMLAR

- ☐ ATEŞ + ÖKSÜRÜK → erken başvuru (pnömoni ağır seyredebilir) ☐ Yutma güçlüğü/öksürüklü yutma → aspirasyon ☐ Kabızlık
- ☐ Uykusuzluk ☐ (İlaç kullanıyorsa) dozun atlanması ☐ Okul çağında ilk dalma-kasılma → sendromun parçası olabilir (EEG)



ACİL SERVİS / SAĞLIK EKİBİ İÇİN – MECP2 DUP.

Bu sayfayı çocuğu karşılayan sağlık ekibine veriniz

⚠ MECP2 DUP. İÇİN ÜÇ KRİTİK NOKTA

- 1) Solunum enfeksiyonunu küçümsemeyiniz:** tekrarlayan-ağır pnömoniler bu sendromun imzası ve başlıca yaşam riskidir (antikor yanıtı sorunları bildirilmiştir) → **düşük eşikle değerlendirme** (satürasyon, muayene, gerekirse grafi), **aspirasyonu düşününüz** (yutma güçlüğü + reflü zemini), erken tedavi + yakın izlem.
- 2) Nöbet ~yarısında ve GEÇ başlayabilir:** okul çağında ilk atak "yeni hastalık" değildir — standart değerlendirme; statusta basamaklar standarttır, gen-özümlü kısıt yoktur (atipik absans-tonik ağırlıklı tablolarda jeneralize yaklaşım uygundur).
- 3) İletişim + aile bilgisi:** konuşamaması anlamadığı anlamına gelmez; taburculukta izleyen hekime bilgi veriniz; tanı yeniyse **anne taşıyıcılığı için genetik danışmanlık** yönlendirmesini not ediniz (erkek kardeş riski %50 olabilir).

UZAMIŞ NÖBET / STATUS YAKLAŞIMI (ÖZET)

- Benzodiazepinler ilk basamaktır** (bukkal/IN midazolam; ailenin kurtarma dozunu sorunuz).
- 2. basamak:** levetirasetam IV 40-60 mg/kg, valproat IV 30-40 mg/kg veya fosfenitoin 20 mg FE/kg — **özümlü kısıt yoktur**, kurum protokolü uygulanır.
- Dirençli durumda YBÜ'de midazolam infüzyonu + sürekli EEG.

EK NOTLAR

- Ağır enfeksiyon dönemleriyle ilişkili beceri gerilemeleri bildirilebilir — taburculukta gelişim notu düşününüz.
- Spastisite ve skolyoz eşlik edebilir; pozisyonlamada nazik olunuz.

İZLEYEN HEKİM NOTU (opsiyonel)

HEKİM ONAYI

BU PLANI DÜZENLEYEN HEKİM (AD-SOYAD)

KURUM / TELEFON

TARİH

İMZA / KAŞE

Aileye not: "Ateş + öksürük = erken başvuru" kuralını evde ve okulda görünür yerde bulundurunuz; aşı kartını her kontrole getiriniz. Ayrıntı: norogender.org/saglik-yazilari/mecp2-duplikasyon-sendromu



TIBBİ BİLGİ NOTU — MECP2 DUPLİKASYONU (SAĞLIK PROFESYONELLERİ İÇİN)

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

MECP2 DUPLİKASYON SENDROMU NEDİR?

MECP2 duplikasyon sendromu (Xq28; MeCP2 fazlalığı — doz hastalığı) tipik olarak **erkeklerde**: bebeklik hipotonisi, belirgin GG/ZY, konuşmanın gelişmemesi/sınırlı kalması, otizm özellikleri, ilerleyebilen spastisite, GIS sorunları ve **tekrarlayan-ağır solunum yolu enfeksiyonları** (immün işlev bozukluğu bildirilir; pnömoni başlıca mortalite nedenidir). **Epilepsi** ~%50 ve sıklıkla geç çocuklukta başlar (atipik absans-tonik; bir bölümü dirençli). Duplikasyon sıklıkla **sağlıklı taşıyıcı anneden** kalıtılır → erkek kardeş riski %50; tanı kopya-sayısı analiziyle (CMA/MLPA) konur.

ENFEKSİYON KALKANI VE TEDAVİ ÇERÇEVESİ

Sendrom-özellik onaylı tedavi yoktur; **proaktif enfeksiyon yönetimi seyri belirlenir**: aşı eksiksizliği (+ pnömokok şeması, yıllık grip), yutma-aspirasyon yönetimi, reflü tedavisi, solunum fizyoterapisi; ağır/tekrarlayan enfeksiyonda **immünoloji değerlendirmesi** (aşı yanıtları/Ig; seçili olgularda koruyucu stratejiler hekim kararıyla). Epilepside tip-uyumlu seçim (atipik absans-tonik → valproat/lamotrijin/klobazam hattı; dirençlide diyet/VNS); jeneralize bileşende KBZ/OKS dikkatle. MECP2 dozunu düşüren **ASO yaklaşımları araştırma aşamasındadır**; **klinik uygulama önerisi değildir**.

AKUT YAKLAŞIM (özet; kurum protokolü ve hekim kararı esastır)

Solunum: düşük eşikli değerlendirme + aspirasyon pnömonisi akılda; erken antibiyotik kararı klinikle; taburculukta yakın kontrol planı. **Nöbet/status**: benzodiazepin (bukkal/IN midazolam 0,2-0,3 mg/kg, maks. 10 mg) → levetirasetam IV 40-60 mg/kg / valproat IV 30-40 mg/kg → YBÜ; atipik absans durumunda EEG eşliğinde benzodiazepin + valproat.

Kaynak çerçevesi: MECP2 duplikasyon fenotip serileri ve pediatrik status kılavuzları ile uyumlu, eğitim amaçlı özettir; **nihai karar, hastayı değerlendiren hekime aittir**. Ayrıntı: norogender.org/saglik-yazilari/mecp2-duplikasyon-sendromu