



MECP2 DUPLİKASYONU — RUTİN İZLEM TAKVİMİ

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

BU BELGE RUTİN İZLEM İÇİNDİR — SABİTLER: ENFEKSİYON KALKANI (AŞI+ERKEN TEDAVİ) · YUTMA-REFLÜ · OKUL ÇAĞI NÖBET UYANIKLIĞI

TANI ANINDA YAPILMASI GEREKENLER (BAZAL HARİTA)

- Genetik + danışmanlık (bu tanıda hayati): anne testi** — taşıyıcıysa erkek kardeş riski %50; geniş aile danışmanlığı + prenatal seçenekler · kayıtlara katılım.
- Enfeksiyon kalkanı kurulumu:** aşı kartı eksiksiz (+ pnömokok şeması, yıllık grip) · "ateş+öksürük = erken başvuru" yazılı kural · tekrarlayan/ağır enfeksiyonda **immünoloji değerlendirmesi** (aşı yanıtları/Ig düzeyleri).
- Yutma değerlendirmesi + reflü sorgusu · EEG eşiği bilgisi aileye (geç başlayabilir) · spastisite- ortopedi bazalı · kabızlık programı · AAC dahil iletişim programı kurulur.

YAŞ DÖNEMLERİNE GÖRE İZLEM

DÖNEM	YAPILMASI GEREKENLER
0-3 yaş	Hipotoni için FTR · beslenme-kilo izlemi; öksürüklü yutmada değerlendirme · her enfeksiyon kaydedilir (sayı-ağırlık); sık/ağırca immünoloji · aşı takvimi aksatılmaz · solunum fizyoterapisi eğitimi · iletişim çalışması başlar
3-8 yaş	Yıllık gelişim-davranış değerlendirmesi + özel eğitim planı · AAC sistemi oturtulur · spastisite muayenesi (germe-FTR; gerekirse botulinum) · dalma-kasılma sorgusu her vizitte (epilepsi penceresi açılıyor) · kabızlık programı · dış 6 ayda bir
8-14 yaş	Epilepsi en sık bu dönemde başlar: şüpheli atakta EEG; başladıysa tip-uyumlu tedavi + kurtarma planı · skolyoz muayenesi yıllık; büyüme atağında 6 ayda bir · yürüyüş-spastisite izlemi · enfeksiyon kalkanı gözden geçirilir (grip aşısı her sonbahar)
14-18+ yaş	Dirençli nöbette diyet/VNS değerlendirmesi uzman merkezle · spastisite-ortopedi (kalça- skolyoz) yakın izlem · ergen bakım planı · erişkin bakıma yazılı devir (enfeksiyon öyküsü + immün değerlendirme + EEG + iletişim profili) · aile planlaması danışmanlığı (taşıyıcı anne/kardeşler)

Not: MECP2 duplikasyonunda izlemin birinci maddesi **enfeksiyon kalkanıdır** — aşı eksiksizliği, yutma yönetimi ve erken tedavi yaşam süresini doğrudan etkiler; ikincisi **okul çağı nöbet uyanıklığı**, üçüncüsü **anne-taşıyıcılığı danışmanlığıdır**.



MECP2 DUPLİKASYONU – İZLEM KAYIT ÇİZELGESİ

Yapılan incelemelerin tarihlerini işleyiniz; kontrole gelirken bu sayfayı getiriniz

İNCELEME KAYITLARI

İNCELEME	ÖNERİLEN SIKLIK	EN SON YAPILDI	PLANLANAN SONRAKİ
Aşı kartı kontrolü (+ grip)	Her vizitte; grip her sonbahar		
Enfeksiyon sayısı-ağırlığı kaydı	Her vizitte sorgu		
İmmünoloji değ. (Ig/aşı yanıtı)	Tekrarlayan-ağır enfeksiyonda		
Yutma-beslenme değ.	Bebeklikte sık; sonra yıllık + yakınmada		
EEG	Şüpheli atakta; başladıysa klinik izlemle		
Spastisite / yürüyüş değ.	6-12 ayda bir (FTR hedefleriyle)		
Skolyoz muayenesi	Yıllık; büyüme atağında 6 ayda bir		
Kabızlık programı	Her vizitte sorgu		
Diş	6 ayda bir		
Genetik danışma (anne testi) + kayıt	Tanıda; aile planlamasında tekrar		

HER KONTROLDE SORGULANIR

- ☐ Bu dönemde enfeksiyon: sayı-ağırlık ☐ Aşılar güncel mi (grip?) ☐ Yutma: öksürük-uzayan öğün ☐ Dalma-kasılma şüphesi (video?)
☐ Kabızlık-uyku ☐ Spastisite-eğrilik ☐ İletişim (AAC) ilerlemesi

HEKİM ONAYI

BU PLANI DÜZENLEYEN HEKİM (AD-SOYAD)

KURUM / TELEFON

TARİH

İMZA / KAŞE

Kaynak çerçevesi: MECP2 duplikasyon fenotip serileri ile uyumlu, aile ve hekim için hazırlanmış özetir; **aralıklar çocuğun bulgularına göre hekimince kişiselleştirilir.** Ayrıntılı rehber + acil planı: norogender.org/saglik-yazilari/mecp2-duplikasyon-sendromu