



SCN2A / SCN8A — RUTİN İZLEM TAKVİMİ

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

BU BELGE RUTİN İZLEM İÇİNDİR — TARİHLERİ VE ARALIKLARI HEKİMİNİZLE KİŞİSELLEŞTİRİNİZ

TANI ANINDA YAPILMASI GEREKENLER (BAZAL HARİTA)

- Varyantın işlevsel sınıflaması:** kazanç (GoF) / kayıp (LoF) — başlangıç yaşı (<3 ay sıklıkla kazanç; sonrası sıklıkla kayıp) + varyant veritabanları/uzman görüşüyle · **acil plan kartındaki iki yollu ilaç kutusu buna göre işaretlenir** (kazanç → sodyum kanal blokerleri tercih; kayıp → kaçın).
- Genetik danışmanlık:** çoğu de novo; ebeveynlerde mozaicism olasılığı ve kardeş riski konuşulur · **VUS (önemi belirsiz varyant) ise yeniden sınıflama planı** yapılır.
- Bazal EEG** + gelişimsel bazal değerlendirme · **bazal EKG** (özellikle SCN8A'da — nöbetle ilişkili bradikardi bildirimleri) · SUDEP bilgilendirmesi (SCN8A'da risk daha belirgindir).
- Kurtarma ilacı reçetesi + acil planın doldurulması** · beslenme-yutma değerlendirmesi (ağır bebek başlangıçlı tablolarda).

YAŞ DÖNEMLERİNE GÖRE İZLEM

YAŞ	YAPILMASI GEREKENLER
0-1 yaş	İlaç optimizasyonu: erken başlangıç/kazanç tipinde sodyum kanal blokerleri (yüksek dozda gerekebilir) etkilidir · EEG ağır tabloda sık aralıklarla · beslenme-yutma + büyüme · apne/morarma ataklarının sorgusu; SCN8A'da nöbet-ilişkili bradikardi açısından uyanıklık · gelişim desteği erken başlar · kurtarma planı her vizitte
1-6 yaş	Fenotip netleşir: geç başlangıç/kayıp tipinde sodyum kanal blokerlerinden kaçınılır , alternatifler (levetirasetam, valproat, klobazam...) kullanılır · otizm taraması (SCN2A geç tipte otizm/öğrenme güçlüğü ön planda olabilir, bazen nöbetsiz) · hareket bozukluğu sorgusu (epizodik ataksi, koreoatetoz, distoni — atakları VİDEOYA alın) · konuşamayan çocukta AAC değerlendirmesi · uyku · kabızlık-GİS · dış 6 ayda bir
6-12 yaş	Okul/öğrenme planı yıllık · nöbet yükü ve ilaç yan etkileri gözden geçirilir · hareket bozukluğu ataklarının izlemi (tedavi seçenekleri hekimle) · az hareketli çocukta skolyoz-ortopedik muayene ve kemik sağlığı (D vitamini yıllık) · davranış-dikkat taraması
12-18 yaş (ergenlik)	Nöbet seyri değişebilir — ilaç uyumu/düzeyi · kemik sağlığı (gerekirse DEXA) · valproat kullanan genç kızlarda üreme çağı danışmanlığı · mobilite-kontraktür izlemi · ergen ruh sağlığı taraması · erişkinliğe geçiş planı
Erişkin	Epilepsi yönetimi sürer (tip kartı erişkin hekimine devredilir) · SUDEP önlemleri · skolyoz-osteoporoz değerlendirmesi · bakım planı ve yaşam kalitesi hedefleri

Not: Bu izlemin iki sabit direği **GoF/LoF kartının her yeni hekime gösterilmesi** (ilaç seçimini belirler) ve **varyantın yeniden değerlendirilmesidir** — VUS/yeni varyantlarda 1-2 yılda bir laboratuvarıdan yeniden sınıflama istenir; sınıf değişirse tedavi stratejisi de değişebilir.



SCN2A / SCN8A — İZLEM KAYIT ÇİZELGESİ

Yapılan incelemelerin tarihlerini işleyiniz; kontrole gelirken bu sayfayı getiriniz

İNCELEME KAYITLARI

İNCELEME	ÖNERİLEN SIKLIK	EN SON YAPILDI	PLANLANAN SONRAKİ
GoF/LoF kartı + kurtarma planı	Her vizitte gözden geçirilir; kilo değişiminde doz güncellenir		
Varyant yeniden sınıflaması (VUS)	1-2 yılda bir laboratuvara reanaliz sorulur		
EEG	Bazal; ağır tabloda sık, sonra klinik değişiklikte		
EKG	Bazal (özellikle SCN8A); kardiyak semptomda tekrar		
Gelişimsel değ. + otizm taraması	Tanıda; 18-24 ay; okul öncesi/okul çağında tekrar		
Hareket bozukluğu video kaydı	Her atakta; kontrolde hekimle izlenir		
AAC / iletişim değerlendirmesi	Konuşma gecikmesinde erken; okul çağında güncelleme		
Kemik sağlığı (D vit ± DEXA)	D vitamini yıllık; az hareket/kırıktaki DEXA		
Fizyoterapi / ortopedi	6-12 ayda bir hedef güncelleme; skolyoz muayenesi		
Diş	6 ayda bir		

HER KONTROLDE SORGULANIR

- ☐ Nöbet günlüğü + kurtarma dozu güncel mi ☐ GoF/LoF kartı yeni hekimlere gösterildi mi ☐ Hareket bozukluğu atakları (video)
☐ Gelişim-iletişim ilerlemesi ☐ Beslenme-GİS ☐ Uyku ☐ Davranış

HEKİM ONAYI

BU PLANI DÜZENLEYEN HEKİM (AD-SOYAD)

KURUM / TELEFON

TARİH

İMZA / KAŞE

Kaynak çerçevesi: SCN2A ve SCN8A uluslararası uzman uzlaşi önerileri ile uyumlu, aile ve hekim için hazırlanmış özet; aralıklar çocuğun bulgularına göre hekimince kişiselleştirilir. Ayrıntılı rehber + acil planı: norogender.org/saglik-yazilari/scn2a-scn8a-epilepsileri