



## STXBP1 ENSEFALOPATİSİ – ACİL MÜDAHALE PLANI

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

### BU ÇOCUĞUN STXBP1 BOZUKLUĞU VARDIR – TREMOR/HAREKET ATAKLARI NÖBETLE KARIŞIR (VIDEO İSTEYİNİZ)

#### 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 • BU ÇOCUKTA NÖBETİ TETİKLEYEBİLENLER / KARIŞABİLEN DURUMLAR

- ☐ Ateş / hastalık ☐ Uykusuzluk ☐ İlaç dozunun atlanması ☐ Tremor / diskinetik ataklar – NÖBETLE KARIŞIR, video çekin  
☐ Bebekte kasılma kümeleri (spazm) → AYNI GÜN hekime ☐ Diğer: \_\_\_\_\_



## ACİL SERVİS / SAĞLIK EKİBİ İÇİN – STXBP1

Bu sayfayı çocuğu karşılayan sağlık ekibine veriniz

### ⚠ STXBP1'E ÖZGÜ İKİ KRİTİK NOKTA

- 1) Tremor-diskinezi nöbetle çok karışır:** STXBP1'de belirgin tremor, ataksi ve diskinetik ataklar hastalığın parçasıdır — bilinç çoğunlukla korunur. İlaç eskalasyonundan önce **aileden video isteyiniz**; tereddütte video-EEG planlayınız. Nöbetleri yıllar önce yatışmış bireyde yeni olay otomatik "nüks" sayılmamalıdır.
- 2) Hipotoni-beslenme güçlüğü:** aspirasyon riskini değerlendiriniz; ağızdan ilaç verirken dikkatli olunuz. Çocuk büyük olasılıkla **sözsüzdür ama anlar** — işlemleri açıklayarak, aile yanında yapınız.

### UZAMIŞ NÖBET / STATUS YAKLAŞIMI (ÖZET)

- **Benzodiazepinler ilk basamaktır** (ailenin kurtarma dozunu/saatini sorunuz).
- **2. basamak:** levetirasetam IV, valproat IV veya fosfenitoin/fenitoin — sendrom-özel kontrendikasyon yoktur (fenobarbital bu tanıda sık kullanılan bir ilaçtır).
- Süt çocuğunda **spazm kümeleri** klasik status gibi görünmez ama aynı derecede acildir → çocuk nörolojisine haber veriniz.
- Dirençli statusta YBÜ'de midazolam infüzyonu + sürekli EEG.

#### EK NOTLAR

- Nöbetler bu tanıda sıklıkla yaşla yatışır — ilaç listesi "eski" görünse de kesmeyiniz, izleyen hekime danışınız.
- Denge-yürüyüş sorunları nedeniyle düşme/travma değerlendirmesi yapınız.

#### 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. Atak videoları telefonunuzda hazır olsun. Ayrıntı: [norogender.org/saglik-yazilari/stxbp1-ensefalopatisi](http://norogender.org/saglik-yazilari/stxbp1-ensefalopatisi)



## TIBBİ BİLGİ NOTU — STXBP1 (SAĞLIK PROFESYONELLERİ İÇİN)

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

### STXBP1 ENSEFALOPATİSİ NEDİR?

**STXBP1 (Munc18-1)** haployetmezliği, gelişimsel-epileptik ensefalopatilerin en sık tekil nedenlerindendir (hemen daima de novo; kardeş tekrar riski gonadal mozaiklik payıyla ~%1). Erken başlangıçlı grupta Ohtahara/West tabloları öndedir; bir grup hastada epilepsi geç-seyrekle olur ya da hiç olmaz. Ortak zemin: belirgin hipotoni, orta-ağır bilişsel etkilenme, sözel dilin yokluğu/sınırlılığı, otizm özellikleri ve **hareket bulguları (tremor, ataksi, diskinezi; erişkinde parkinsonizm-benzeri tablolar bildirilmiştir)**. Nöbetler önemli bir bölümünde ilk yıllardan sonra belirgin azalır/remisyona girer — gelişimsel gereksinim kalıcıdır.

### İLAÇ SEÇİMİ VE ACİL YAKLAŞIM

**Sendrom-özel antiepileptik kontrendikasyonu yoktur;** fenobarbital, levetirasetam, valproat sık kullanılır; spazm döneminde vigabatrin/hormon standart kurallarla uygulanır; dirençli dönemde ketojenik diyet/VNS seçenektir. **Olay ayrımı esastır:** tremor-diskinetik ataklara antiepileptik eskalasyonu yapılmamalı, video(-EEG) ile netleştirilmelidir. Kimyasal şaperon (fenilbutirat) ve doz-artırıcı ASO/gen tedavisi yaklaşımları **araştırma aşamasındadır; klinik uygulama önerisi değildir.**

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

**0-5 dk:** ABC, glukoz, 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.

**Dirençli status:** YBÜ'de midazolam infüzyonu; sürekli EEG. Aspirasyon riskine karşı hava yolu korumasında erken davranınız.

**Kaynak çerçevesi:** STXBP1 fenotip serileri ve pediatrik status kılavuzlarıyla uyumlu, eğitim amaçlı özettir; **ilaç ve doz seçimi dahil nihai karar, hastayı değerlendiren hekime aittir.** Ayrıntı: [norogender.org/saglik-yazilari/stxbp1-ensefalopatisi](http://norogender.org/saglik-yazilari/stxbp1-ensefalopatisi)