



STXBP1 — RUTİN İZLEM TAKVİMİ

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

BU BELGE RUTİN İZLEM İÇİNDİR — İKİ EKSEN: NÖBETLER (yatışabilir) + GELİŞİM DESTEĞİ (kalıcı)

TANI ANINDA YAPILMASI GEREKENLER (BAZAL HARİTA)

- Genetik doğrulama + danışmanlık:** hemen daima de novo (kardeş riski ~%1, gonadal mozaiklik payıyla) · VUS ise 1-2 yılda bir yeniden sınıflama.
- Video(-EEG) ile olay ayrımı:** tremor/diskinezi ↔ nöbet — ilaç basamaklarının önkoşulu; aileye atak-video arşivi alışkanlığı.
- Bazal paket:** EEG (erken grupta burst-supresyon/hipsaritmi evrimi izlenir) · gelişimsel değerlendirme · beslenme-yutma · kurtarma planı + acil kartı · spazm video eğitimi (bebekte).

YAŞ DÖNEMLERİNE GÖRE İZLEM

DÖNEM	YAPILMASI GEREKENLER
0-2 yaş	Spazm farkındalığı — kümelerde AYNI GÜN başvuru · EEG sık aralıklarla (evrim izlemi) · beslenme-kilo her vizitte; yutma değerlendirmesi · FTR-ergoterapi gecikmeden · kurtarma planı kiloya güncel · atak videoları arşivi
2-6 yaş	Nöbet yatışma penceresi: nöbetsiz dönem uzuyorsa hekimle ilaç sadeleştirme planı (uyanıklık-öğrenme kazancı) · erken AAC değerlendirmesi (sözsüz = anlamıyor değildir) · otizm/davranış değerlendirmesi · hareket bulgularının (tremor-ataksi) video izlemi · uyku · dış 6 ayda bir
6-12 yaş	Okul/özel eğitim planı yıllık · iletişim hedefleri güncelleme · davranış-uyku taraması · az hareketli çocukta skolyoz-kalça muayenesi · kemik sağlığı (D vitamini yıllık) · nöbet sorgusu sürer (yeni olayda video + EEG — otomatik "nüks" denmez)
12-18 yaş	Erişkinliğe geçiş planı · kemik (gerekirse DEXA) · ergen davranış-ruh sağlığı · valproat kullanan genç kızlarda üreme çağı danışmanlığı · bakım yükü gözden geçirme
Erişkin	Erişkin bakıma devir (video arşiviyle) · parkinsonizm-benzeri bulgu sorgusu (tremor artışı, yavaşlama, yürüyüş değişimi) · epilepsi yönetimi kliniğe göre · osteoporoz değerlendirmesi · yaşam kalitesi hedefleri

Not: STXBP1 izleminin iki sabit direği **olay ayrımı (video)** ve **"nöbet bitti ≠ destek bitti"** ilkesidir; sadeleştirme fırsatı ve erken AAC, bu tanının en çok kazandıran iki kararıdır.



STXBP1 — İZLEM KAYIT ÇİZELGESİ

Yapılan incelemelerin tarihlerini işleyiniz; kontrole gelirken bu sayfayı getiriniz

İNCELEME KAYITLARI

İNCELEME	ÖNERİLEN SIKLIK	EN SON YAPILDI	PLANLANAN SONRAKİ
EEG / video-EEG	Bebeklikte sık; sonra klinik değişiklikte ve sadeleştirme kararında		
Gelişimsel değerlendirme	Tanıda; 3-6 ayda bir hedef güncelleme; okul çağında formal		
AAC / iletişim değ.	2-3 yaşta; okul öncesi ve okul çağında güncelleme		
Hareket bulguları video kaydı	Yeni atak tipinde; yıllık özetle hekime		
Beslenme-yutma değ.	Her vizitte sorgu; kilo kaybında değerlendirme		
İlaç sadeleştirme görüşmesi	Nöbetsiz 1-2 yıl sonrası hekimle		
Davranış/otizm + uyku taraması	Yıllık		
Kemik (D vit ± DEXA)	D vitamini yıllık; az hareket/kırıktaki DEXA		
Diş	6 ayda bir		
Genetik danışma + VUS reanaliz	Tanıda; VUS 1-2 yılda bir		
STXBP1 kayıt katılımı	Tanıda; çalışma duyurularını izleyin		

HER KONTROLDE SORGULANIR

- ☐ Atak günlüğü + videolar (nöbet mi hareket mi?) ☐ Kurtarma dozu kiloya güncel mi ☐ Beslenme-büyüme ☐ Uyku ☐ İletişim ilerlemesi
- ☐ Erişkinde: tremor/yavaşlama değişimi

HEKİM ONAYI

BU PLANI DÜZENLEYEN HEKİM (AD-SOYAD)

KURUM / TELEFON

TARİH

İMZA / KAŞE

Kaynak çerçevesi: STXBP1 fenotip serileri ve uzman önerileri ile uyumlu, aile ve hekim için hazırlanmış özetdir; **aralıklar çocuğun bulgularına göre hekimince kişiselleştirilir.** Ayrıntılı rehber + acil planı: norogender.org/saglik-yazilari/stxbp1-ensefalopatisi