



SYNGAP1 İLE İLİŞKİLİ BOZUKLUK – ACİL MÜDAHALE PLANI

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

BU ÇOCUĞUN SYNGAP1 BOZUKLUĞU VARDIR – AĞRI EŞİĞİ YÜKSEKTİR: AĞLAMAMASI YARALANMAYI DIŞLAMAZ · KBZ/OKS/FENİTOİN KAÇININIZ

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

- ☐ YEMEK YEME (çiğneme-yutma) – bu gene özgü tetikleyici ☐ Göz kapama / parlak-yanıp sönen ışık ☐ Ateş / hastalık ☐ Uykusuzluk
- ☐ İlaç dozunun atlanması ☐ AĞRI EŞİĞİ YÜKSEKTİR: ağlamaması yaralanmayı dışlamaz ☐ Diğer: _____



ACİL SERVİS / SAĞLIK EKİBİ İÇİN – SYNGAP1

Bu sayfayı çocuğu karşılayan sağlık ekibine veriniz

⚠ SYNGAP1'E ÖZGÜ ÜÇ KRİTİK NOKTA

- 1) Yüksek ağrı eşiği:** Bu çocuklar ağrıyı belli etmeyebilir — **ağlamaması/şikâyet etmemesi yaralanmayı dışlamaz**. Düşme sonrası kafa travması ve kırık değerlendirmesini mekanizmaya göre yapınız.
- 2) Uzamış dalgınlık = atipik absans statusu olabilir:** saatlerce süren sersemlik-yavaşlama "ilaç etkisi/yorgunluk" sanılmamalı → **EEG + benzodiazepin** denemesi.
- 3) İlaç notu:** Nöbetler jeneralize (absans-miyoklonik-atonik) tiptedir — **karbamazepin · okskarbazepin · fenitoin kötüleştirilebilir, kaçınız**; valproat/benzodiazepin öncelikli seçeneklerdir.

UZAMIŞ NÖBET / STATUS YAKLAŞIMI (ÖZET)

- Benzodiazepinler ilk basamaktır** (ailenin kurtarma dozunu/saatini sorunuz).
- 2. basamak: valproat IV 30-40 mg/kg tercih** (jeneralize sendrom) veya levetirasetam IV 40-60 mg/kg.
Fenitoin/karbamazepinden kaçınız.
- Atipik absans statusunda aynı sıra geçerlidir; yanıt EEG ile doğrulanmalıdır.
- Dirençli durumda YBÜ'de midazolam infüzyonu + sürekli EEG.

EK NOTLAR

- Yemekle tetiklenen nöbetler ve göz kapağı miyoklonileri gerçektir — "tik/davranış" sanmayınız; aileden video isteyiniz.
- Otizm-duyusal hassasiyet sıkıdır: sakın alan, az uyaran, aile yanında; işlemleri önceden anlatınız.
- Düşme atakları için kask kullanıyor olabilir — taburculukta hatırlatınız.

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. "Ağrıyı belli etmez" notunu her başvuruda ekibe söyleyiniz. Ayrıntı: norogender.org/saglik-yazilari/syngap1-iliskili-bozukluk



TIBBİ BİLGİ NOTU — SYNGAP1 (SAĞLIK PROFESYONELLERİ İÇİN)

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

SYNGAP1 İLE İLİŞKİLİ BOZUKLUK NEDİR?

SYNGAP1 haployetmezliği (hemen daima de novo), zekâ geriliği + epilepsi birlikteliğinin en sık tekil genetik nedenlerindendir. Epilepsi (%80+) jeneralize ağırlıklıdır: **atipik absanslar, göz kapağı miyoklonisi, miyoklonik-atonik düşmeler; yemekle (çiğneme-yutma) tetiklenen refleks nöbetler** (olguların ~dörtte birinde) bu gene özgü düşündürücü ipucudur; göz kapama duyarlılığı ve fotosensitivite sıktır. Eşlikçiler: otizm (~%50), belirgin duyuşal farklılıklar ve **yüksek ağrı eşiği**, uyku sorunları, ataksik yürüyüş, kabızlık. Atipik absans statusu (uzamış sersemlik) bilinen bir tablodur.

İLAÇ SEÇİMİ VE SAKINILACAKLAR

Tercih edilenler: valproat, etosüksimid (dalmalara), klobazam, lamotrijin (dikkatle), kannabidiol bildirimleri; dirençli olguda **ketojenik diyet** iyi bildirimlere sahiptir. **Kaçınılacaklar:** **karbamazepin, okskarbazepin, fenitoin** — absans-miyoklonik nöbetleri ve EEG'yi kötüleştirebilir. Düşme ataklarında koruyucu kask değerlendirilmelidir. SYNGAP1 düzeyini artırmaya yönelik ASO yaklaşımları **araştırma aşamasındadır; klinik uygulama önerisi değildir.**

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

1. basamak: benzodiazepin (bukkal/IN midazolam 0,2-0,3 mg/kg, maks. 10 mg; IV 0,1-0,2 mg/kg). **2. basamak:** **valproat IV 30-40 mg/kg tercih** (KC/metabolik kontrendikasyon yoksa) veya levetirasetam IV 40-60 mg/kg; **fenitoin önerilmez.**
Atipik absans statusu: EEG eşliğinde benzodiazepin + valproat; klinik-EEG düzelmesi birlikte izlenir.
Travma değerlendirmesi: yüksek ağrı eşiği nedeniyle görüntüleme eşiğini kliniğe değil mekanizmaya göre belirleyiniz.

Kaynak çerçevesi: SYNGAP1 fenotip serileri ve pediatrik status kılavuzlarıyla uyumlu, eğitim amaçlı özetir; **ilaç ve doz seçimi dahil nihai karar, hastayı değerlendiren hekime aittir.** Ayrıntı: norogender.org/saglik-yazilari/syngap1-iliskili-bozukluk