



SYNGAP1 — RUTİN İZLEM TAKVİMİ

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

BU BELGE RUTİN İZLEM İÇİNDİR — İZLEMİN MERKEZİ: DÜŞME GÜVENLİĞİ + DAVRANIŞ-UYKU + YEMEK-TETİK SORGUSU

TANI ANINDA YAPILMASI GEREKENLER (BAZAL HARİTA)

- **EEG, göz açma-kapama ve fotik protokolüyle** (göz kapama duyarlılığı/fotosensitivite); mümkünse yemek sırasında kayıt planlanır · bazal gelişim + otizm/duyusal değerlendirme.
- **Dosyaya iki kalıcı not:** "ağrı eşiği yüksektir — ağlamaması yaralanmayı dışlamaz" ve "KBZ/OKS/fenitoin kullanılmaz" · kurtarma planı + acil kartı doldurulur.
- **Kask değerlendirmesi** (düşme atakları varsa) · yemek-tetik sorgusu + gözetimli yemek planı · genetik danışmanlık (de novo; kardeş riski ~%1) · VUS ise 1-2 yılda bir reanaliz.

YAŞ DÖNEMLERİNE GÖRE İZLEM

DÖNEM	YAPILMASI GEREKENLER
2-6 yaş	Kask ve ev güvenliği (köşe-merdiven) kurulur; 6-12 ayda bir düşme-kask gözden geçirme · yemek güvenliği planı: gözetimli yemek + kreşe yazılı bilgi · otizm müdahale programı + AAC değerlendirmesi · uyku programı (hekim uygun görürse melatonin) · kabızlık aktif yönetim · dış 6 ayda bir
6-12 yaş	Okul planı: yemekte gözetim + nöbet eylem planı + duyusal düzenlemeler · yıllık davranış-otizm-duyusal değerlendirme; öfke/kendine zarar dönemlerinde davranış planı güncellenir · uzamış dalgınlıkta EEG (atipik absans statusu) · her reçetede KBZ/OKS kontrolü · kemik (D vitamini yıllık)
12-18 yaş	Ergen ruh sağlığı taraması (kaygı-duygudurum) · davranış desteği sürer · valproat kullanan genç kızlarda üreme çağı danışmanlığı · erişkinliğe geçiş planı · uyku yeniden değerlendirme
Erişkin	Erişkin bakıma devir (davranış planı + "ağrı eşiği" notuyla) · epilepsi yönetimi kliniğe göre · davranış-uyku izlemi sürer · osteoporoz değerlendirmesi · gebelik planında genetik danışmanlık

Not: SYNGAP1 izleminin sabit direkleri **düşme güvenliği (kask), davranış-uyku paketi** ve **yemek-tetik farkındalığıdır**; uzun vadede yaşam kalitesini nöbet sayısından çok davranış-uyku belirler.



SYNGAP1 — İZLEM KAYIT ÇİZELGESİ

Yapılan incelemelerin tarihlerini işleyiniz; kontrole gelirken bu sayfayı getiriniz

İNCELEME KAYITLARI

İNCELEME	ÖNERİLEN SIKLIK	EN SON YAPILDI	PLANLANAN SONRAKİ
EEG (göz kapama + fotik protokollü)	Tanıda; uzamış dalgınlıkta ACİL; klinik değişiklikte		
Davranış / otizm / duyuşsal değ.	Yıllık; kriz dönemlerinde hemen		
Kask-düşme güvenliği gözden geçirme	6-12 ayda bir		
Yemek güvenliği planı	Tanıda; okul değişiminde güncelle		
Uyku değerlendirmesi	Her vizitte sorgu; dirençliyse klinik değerlendirme		
Gelişim / AAC değ.	Okul öncesi ve okul çağında		
Kemik (D vit)	Yıllık (AEİ altında)		
Diş	6 ayda bir (düşme travması + bruksizm)		
Genetik danışma + VUS reanaliz	Tanıda; VUS 1-2 yılda bir		
SYNGAP1 kayıt katılımı	Tanıda; ASO çalışma duyuruları için		

HER KONTROLDE SORGULANIR

- ☐ Nöbet günlüğü + videolar (yemek anı dahil) ☐ Kurtarma dozu kiloya güncel mi ☐ Reçete kontrolü: KBZ/OKS/fenitoin yok
☐ Düşme-kask durumu ☐ Davranış-uyku ☐ Kabızlık ☐ Yaralanma taraması (ağrı eşiği!)

HEKİM ONAYI

BU PLANI DÜZENLEYEN HEKİM (AD-SOYAD)

KURUM / TELEFON

TARİH

İMZA / KAŞE

Kaynak çerçevesi: SYNGAP1 fenotip serileri ve uzman önerileri ile uyumlu, aile ve hekim için hazırlanmış özetir; **aralıklar çocuğun bulgularına göre hekimince kişiselleştirilir.** Ayrıntılı rehber + acil planı: norogender.org/saglik-yazilari/syngap1-iliskili-bozukluk