



## TUBEROZ SKLEROZ (TSC) — ACİL MÜDAHALE PLANI

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

**BU ÇOCUĞUN TUBEROZ SKLEROZU VARDIR — ACİLLERİ NÖBETLE SINIRLI DEĞİLDİR (ARKA SAYFAYA BAKINIZ)**

### 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

- 1 Sakin kalın, süreyi başlatın (saat/telefon).
- 2 Çocuğu **yan yatırın**, başını koruyun, çevreyi güvenli hâle getirin.
- 3 **Ağızına hiçbir şey koymayın**; tutmaya, sarsmaya çalışmayın.
- 4 Mümkünse **video kaydı** alın (hekim için çok değerlidir).
- 5 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 ☐ Yeni başlayan kasılma kümeleri (spazm) → AYNI GÜN hekime
- ☐ Everolimus kullanıyor (arka sayfadaki notlara bakınız) ☐ Diğer: \_\_\_\_\_



## ACİL SERVİS / SAĞLIK EKİBİ İÇİN – TUBEROZ SKLEROZ (TSC)

Bu sayfayı çocuğu karşılayan sağlık ekibine veriniz

### ⚠ TSC'DE NÖBET DIŞI ÜÇ ACİL TABLO – DAİMA AKILDA TUTUNUZ

- 1) SEGA → akut hidrosefali:** Artan baş ağrısı, sabah kusmaları, uyanıklıkta azalma, göz hareketi bozukluğu → **acil kranial görüntüleme (BT/MR)**; beyin cerrahisi konsültasyonu.
- 2) Böbrek anjiyomiyolipom kanaması:** Ani yan/karın ağrısı, hematüri, solukluk, hipotansiyon → acil USG/BT + **girişimsel radyoloji (embolizasyon)**; böbrek koruyucu yaklaşım esastır.
- 3) Aritmi (kardiyak rabdomiyom):** Çarpıntı, senkop → **EKG** + monitörizasyon.

### 🍬 EVEROLIMUS (mTOR İNHİBİTÖRÜ) KULLANIYORSA

- Bağışıklık baskılanır:** ateşli çocukta düşük eşikle değerlendirme; ağır enfeksiyonda ilacın geçici kesilmesi için izleyen hekimle temas kurunuz.
- İlaç etkileşimi:** **makrolidler (klaritromisin/eritromisin) ve azol antifungaller düzeyi tehlikeli yükseltir** – alternatif seçiniz ya da düzey izleyiniz; karbamazepin/fenitoin/rifampisin düzeyi düşürür.
- Canlı aşı yapılmaz;** cerrahi planlanıyorsa yara iyileşmesi gecikmesini hesaba katınız.

### UZAMIŞ NÖBET / STATUS YAKLAŞIMI (ÖZET)

- Benzodiazepinler ilk basamaktır** (ailenin kurtarma dozununu/saatini sorunuz).
- 2. basamak:** levetirasetam IV, valproat IV veya fosfenitoin/fenitoin – TSC'de (fokal ağırlıklı epilepsi) hepsi kullanılabilir; sendrom-özel kontrendikasyon yoktur.
- Süt çocuğunda yeni kasılma kümeleri (infantil spazm)** klasik status gibi görünmeyebilir ama aynı derecede acildir → çocuk nörolojisine haber veriniz (TSC'de ilk seçenek **vigabatrin**dir).
- Dirençli statusta YBÜ'de midazolam infüzyonu + sürekli EEG.

### EK NOTLAR

- TAND** (otizm/dikkat/kaygı) sıktır – işlemleri sade açıklayınız, aileyi yanında tutunuz.
- Cilt bulguları (yüz anjiyofibromları, beyaz lekeler) tanının görünür ipucudur.

### 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. Everolimus kullanılıyorsa her yeni reçetede etkileşimi hatırlatınız. Ayrıntı + yaş yaş izlem takvimi: [norogender.org/saglik-yazilari/tuberoz-skleroz](http://norogender.org/saglik-yazilari/tuberoz-skleroz)



## TIBBİ BİLGİ NOTU – TUBEROZ SKLEROZ (SAĞLIK PROFESYONELLERİ İÇİN)

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

### TUBEROZ SKLEROZ KOMPLEKSİ NEDİR?

**TSC**, mTOR yolunu frenleyen **TSC1/TSC2** genlerindeki mutasyonlarla birçok organda hamartomatöz büyümelere yol açan otozomal baskın hastalıktır (~1/6.000). **Epilepsi %80-90**; ilk yıl sıklıkla **infantil spazm**, sonrasında tüber kaynaklı focal nöbetler öndedir. Eşlik eden organ tutulumları acilde önemlidir: beyinde SEGA (hidrosefali riski), böbrekte anjiyomiyolipom (kanama riski), kalpte rabdomyom (aritmisi), ciltte anjiyofibromlar.

**TAND** (otizm, dikkat, öğrenme, kaygı) olguların çoğunu etkiler; iletişimde uyarılama gerektirir.

### İLAÇ SEÇİMİ – TSC'YE ÖZGÜ NOKTALAR

**İnfantil spazmda birinci seçenek vigabatrindir** (diğer etiyolojilerden farklı olarak; tipik çerçeve 50 mg/kg/gün başlangıç → yanıtı göre 100-150 mg/kg/gün, görme alanı izlemiyle); 1-2 hafta içinde yanıt yoksa hormon tedavisi (ACTH/prednizolon) eklenir. Gecikme gelişimsel sonucu kötüleştirir.

**Fokal nöbetlerde** standart antiepileptikler kullanılır; sendrom-özel kontrendikasyon yoktur. Dirençli olgularda **everolimus** (ek tedavi) ve **kannabidiol** onaylıdır; cerrahi adaylığı erken değerlendirilmelidir. **Everolimus + CYP3A4 etkileşimi** (makrolid/azol → düzey artışı; enzim indükleyiciler → düşüş) reçete güvenliğinin kritik maddesidir.

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

**0-5 dk:** ABC, glukoz, ateş kontrolü. **1. basamak:** benzodiazepin (bukkal/IN midazolam 0,2-0,3 mg/kg, maks. 10 mg; IV midazolam 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 — focal ağırlıklı sendromda uygun seçeneklerdir.

**Dirençli status:** YBÜ'de midazolam infüzyonu; sürekli EEG.

**Nöbet dışı aciller:** SEGA-hidrosefali (acil görüntüleme + beyin cerrahisi), anjiyomiyolipom kanaması (embolizasyon; nefrektomiden kaçınınız), rabdomyom aritmisi (EKG/monitör).

**Kaynak çerçevesi:** Uluslararası TSC tanı-izlem uzlaşısı önerileri (2021) ve pediatrik status kılavuzlarıyla uyumlu, eğitim amaçlı özettir; **ilaç ve doz seçimi dahil nihai karar, hastayı değerlendiren hekime aittir.** Yaş yaş izlem takvimi: [norogender.org/saglik-yazilari/tuberoz-skleroz](http://norogender.org/saglik-yazilari/tuberoz-skleroz)