



16. ULUSAL PARKİNSON HASTALIĞI VE HAREKET BOZUKLUKLARI KONGRESİ

**27 Nisan - 01 Mayıs 2025
Bodrum, Muğla**

TARTIŞMALI POSTER BİLDİRİLER

[PB-24]**Parkinson Hastalarında Düşme Riskinin Denge Ölçekleri Kullanılarak Değerlendirilmesi****ELİF SARAÇOĞLU, ŞERİFE YAYMACI, AYŞE BORA TOKÇAER***Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Nöroloji Anabilim Dalı*

Giriş: Parkinson hastalığı (PH)'nın ileri evresinde düşmeler sık karşılaşılan komplikasyonlardır. Düşme ve buna bağlı yaralanmaları önlemede hastaların klinik izlemi önemli olsa da pratikte kullanılabilecek doğrulanmış yol gösterici araçlar eksiktir. Çalışmamızın amacı PH'de denge, donma ve düşme değerlendirmesinde kullanılan ölçeklerin ileriye dönük düşme olasılığını tahmin etmedeki yerini araştırmaktır.

Yöntemler: Hastanemiz Hareket Bozukluğu Polikliniği'nde takipli Hareket Bozuklukları Derneği (MDS) PH tanı ölçütlerine kıyasla klinik kesin PH olan ve mental olarak çalışmanın kapsamını anlayan, onam veren hastalara Birleşik Parkinson Hastalığı Değerlendirme Ölçeği (BPHDÖ) ve çalışma için seçilmiş ölçekler; Zamanlı Kalk ve Yürü Testi, Berg Denge Ölçeği (BDÖ), Yürürken Donma Ölçeği (YDÖ), 10 Metre Yürüme Testi uygulanmıştır. Hastalardan bir aylık takipte süresince düşme durumunda taraflarına iletilmiş olan Google Form anketini doldurmaları istenmiştir. Atipik, sekonder parkinsonizm olguları, cihaz destekli tedavi kullanan, başka nedene sekonder ambulasyon sorunu olan hastalar çalışmaya dahil edilmemiştir.

Bulgular: Araştırmaya katılan 30 hastadan düşme açısından takip süresi tamamlanmış olan 21 hastanın %67'si erkek (n=14), %33'ü kadın (n=7) olup, yaş ortalaması 66.38±14.81 yıldır. Hastalık süresi ortalama 3.9 yıldır. Birleşik Parkinson Hastalığı Değerlendirme Ölçeği-III ortalama 27'dir. Berg Denge Ölçeğinde orta derecede düşme riskine sahip (21-40 puan) altı hastanın tamamında Zamanlı Kalk ve Yürü Testi'nde de anlamlı düşme riski (>12 sn) olup bu altı hastanın YDÖ puan ortalaması ile BDÖ'de düşme riski düşük olarak değerlendirilen grubun (n=15) puan ortalaması kıyaslandığında da anlamlı bir fark söz konusudur (p<0.05). Bir aylık takip süresinin sonunda tanımlanan grubun %50'sinde en az bir düşme kaydedilmiştir.

Sonuç: Çalışmamızda kullanılan ölçekler; risk yüksek ise hastaların yürümeye yardımcı cihaz kullanımı ve denge egzersizleri konusunda bilgilendirilmesine olanak sağlayacaktır.

[PB-32]**Subtalamik Nükleus Derin Beyin Stimülasyonu Sonrası Levodopa Doz Azaltımı: Ameliyat Öncesi Klinik Özelliklerin Etkisi**

ZEYNEP GÖZDE BUĞDAYCI, ERDİ ŞAHİN, BEDİA SAMANCI, BAŞAR BİLGİÇ, HAKAN GÜRVİT, HAŞMET HANAĞASI

İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, İstanbul

Giriş: İdyopatik Parkinson hastalığında (İPH) ilerleyen evrelerde derin beyin stimülasyonu (DBS), hastalığın motor ve non-motor semptomlarını iyileştirmek, levodopa eşdeğer doz (LEDD) ihtiyacını azaltmak için etkili ve güvenilir bir cerrahi tedavi yöntemi olarak kullanılmaktadır. Ancak belirli kriterlere uygun seçilmelerine rağmen ilaç azaltımı her hastada farklı düzeyde yapılabilmektedir. Bu çalışmada hastaların ameliyat öncesi klinik özelliklerinin ameliyat sonrası LEDD azaltımıyla ilişkisinin araştırılması hedeflenmiştir.

Yöntemler: Merkezimizde İPH tanısıyla takipli, iki yanlı subtalamik nükleus DBS tedavisi uygulanan 29 hasta (22 erkek, 7 kadın) çalışmaya dahil edildi. Hastaların ameliyat öncesi non-motor semptomları ve Hareket Bozuklukları Derneği Birleşik Parkinson Hastalığı Değerleme Ölçeği motor III (UPDRS III) alt grup skorlarıyla ameliyat öncesi ve ameliyat sonrası 12. aydaki LEDD farkı arasındaki ilişki incelendi.

Bulgular: Ameliyat tarihinde ortalama yaş $52,7 \pm 10,1$ yıl, ortalama hastalık süresi $142,6 \pm 51,1$ aydı. Başta kabızlık ve idrar inkontinansı olmak üzere otonomik yakınmalar (%68,9) ile REM uykusu davranış bozukluğu (%65,5) en sık bildirilen non-motor semptomlardı. Ortalama LEDD $1684 \pm 612,85$ mg idi. Birinci yılda LEDD düzeyindeki azalma %26,8 idi. Yaş, hastalık süresi, non-motor semptomların varlığı, UPDRS III total ve aksiyel alt grup skorları, cerrahi öncesi açık-kapalı UPDRS III skor farkıyla DBS sonrası LEDD azaltımı arasında anlamlı ilişki saptanmadı. Cerrahi öncesi tremor alt grup skoruyla birinci yıldaki levodopa doz azaltımı ters ilişki gösteriyordu ($r = -0,462$, $p = 0,017$). Diğer alt grup skorlarıyla ilişki saptanmadı.

Sonuç: Bu çalışmada STN-DBS sonrası levodopa doz azaltımının objektif hasta seçim kriterlerine rağmen hastaların arasında değişkenlik gösterebildiği ve özellikle tremor baskın Parkinson hastalarında doz azaltımının daha sınırlı olabileceği görülmüştür. Bu sonuçlar, DBS adaylarının değerlendirilmesi ve ameliyat sonrası ilaç yönetimi sırasında tremor şiddetinin dikkate alınmasının önemli olabileceğini düşündürmektedir. Geniş örneklem gruplarıyla yapılacak çalışmalar, bu bulguların doğrulanmasına ve STN-DBS uygulamasının bireyselleştirilmesine katkı sağlayacaktır.

[PB-36]**Levodopa Yanıtlı Parkinsonizm Sendromu ile İzlenen Bir MPAN Olgusu****SELEN YILMAZ¹, İBRAHİM KAMACI², ZUHAL YAPICI², MELTEM DEMİRKIRAN¹**¹*Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Nöroloji Anabilim Dalı, Adana*²*İstanbul Üniversitesi Tıp Fakültesi, Nöroloji Anabilim Dalı, İstanbul*

Giriş: Bazal gangliyonlarda demir birikimi ile seyreden nörodejenerasyon, klinik ve genetik olarak heterojen bir hastalık grubudur. Mitokondriyal membran proteini ile ilişkili nörodejenerasyon (MPAN) bu hastalık spektrumunun nadir bir alt tipidir. Bu olgu sunumunda nadir görülen bu hastalığa dikkat çekilmesi amaçlanmıştır.

Olgu Sunumu: Elli altı yaşında kadın hasta, dört yıl önce başlayan hareketlerde yavaşlama, akıcı konuşamama, artan bel ve sırt ağrıları, bir süre sonra bunlara eklenen ayaklarda dolanma ve kasılma yakınmalarıyla kliniğimize başvurdu. Aynı zamanda beden algısında bozulma, tek başına kalma isteği, sürekli mutsuzluk, anhedoni gibi psikiyatrik yakınmaları da vardı ve antidepresan tedavisi almaktaydı. İki yıl önce Parkinson hastalığı tanısıyla levodopa benserazid 300 mg/gün başlanan olgunun yakınmaları artınca levodopa karbidopa entakapone 400 mg/gün başlandığı ancak cinsel dürtülerde artış olması ve daha sonra sanrılarının başlaması nedeniyle ketiapin tedavisi eklenerek levodopa dozu azaltıldığı öğrenildi. Kliniğimize başvurduğunda nörolojik muayenede hipomimi, hipofoni, iki taraflı bradikinezi ve rijidite ve yürümede yavaşlık saptandı. Takiplerinde klozapin tedavisi ile sanrılarını kontrol altına alınan hastanın yakınmaları aylar içinde giderek arttığı için levodopa benserazid dozu artırıldı ve 1100 mg/gün'e çıkarıldı. Bu arada on-off dönemleri ortaya çıkan hastanın hızlı progresyonu nedeniyle kontrol manyetik rezonans (MR) ve duyarlılık ağırlıklı görüntüleme (SWI) sekansı planlandı. Serebral MR görüntülemesinde serebral, serebellar kortikal atrofi bilateral globus pallidus düzeyinde SWI sekansında iyon birikimiyle uyumlu sinyal kaybı izlenen alanlar mevcuttu. Genetik inceleme yapılan hastada C19orf12 homozigot mutasyon saptandı. Olgu MPAN olarak değerlendirildi.

Sonuç: Mitokondriyal membran proteini ilişkili nörodejeneratif hastalığın ortalama başlangıç yaşı 10 (3-30) yıl olmakla birlikte erken veya geç başlangıçlar bildirilmiştir. Parkinsonizm, piramidal belirtiler, psikiyatrik bozukluklar, kognitif etkilenme, motor aksonal nöropati görülebilir. Tipik parkinsonizm bulguları olan ancak hızlı progresyon gösteren ve nöropsikiyatrik belirtileri erken başlayan olgularda demir birikimi ile giden nörodejeneratif hastalıklar, MPAN ayırıcı tanıda düşünülmelidir.

[PB-59]**Derin Beyin Stimülasyonu Uygulanan Nadir Bir Distoni Nedeni: Beta-Üreidopropionaz Eksikliği****DİLEK İŞCAN¹, ZEHRA YAVUZ², SELİM SELÇUK ÇOMOĞLU²**¹Niğde Ömer Halisdemir Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Nöroloji Anabilim Dalı, Niğde²Etilik Şehir Hastanesi, Nöroloji Kliniği, Hareket Bozuklukları Merkezi, Ankara

Giriş: Distoni, istemsiz kas kasılmaları ve anormal postürlerle seyreden bir hareket bozukluğudur. Genetik ve edinsel nedenlere bağlı gelişebilir. Beta-üreidopropionaz eksikliği (UPB1D), pirimidin metabolizmasında rol oynayan UPB1 genindeki mutasyonlardan kaynaklanan otozomal resesif nadir bir metabolik hastalıktır. Klinik tabloda distoni ve tremor gibi nörolojik semptomlar yer alır. Bu olgu sunumunda, derin beyin stimülasyonu (DBS) uygulanan ilk UPB1D hastasını paylaşmaktayız.

Olgu Sunumu: Otuz dört yaşında kadın hasta, 14 yaşında başlayan ve zamanla gövde ile ekstremitelere yayılan distoni nedeniyle başvurdu. Ebeveynler arasında akrabalık ve epilepsili kardeş öyküsü vardı. Ses tremoru da gelişen hasta, “distoni + esansiyel tremor” tanısıyla takip edilmekteydi. Medikal tedaviye dirençli semptomları nedeniyle Globus pallidus internus (GPi) DBS uygulandı. Ameliyat sonrası gövde distonisi ve üst ekstremitte tremorunda belirgin iyileşme gözlemlendi. Genetik incelemede UPB1 NM_016327.3 (c.105-2A>G, rs138081800) homozigot mutasyonu tespit edilerek UPB1D tanısı kondu.

Sonuç: Beta-üreidopropionaz eksikliği geniş klinik spektruma sahip nadir bir hastalıktır. Distoni ile ilişkili olgular bildirilmiş olsa da DBS uygulanan ilk hasta olgumuzdur. Bulgularımız, nadir genetik hastalıklarda DBS’nin potansiyel etkinliğini vurgulamaktadır.

[PB-62]**Ataksi ve Multisistemik Bulguları Olan Olguda SYNE1 Geninde Yeni Varyant**

GENÇER GENÇ¹, ÖZDE BİLİCİ¹, ŞEYMA TEKGÜL², NURŞEN BİLGİÇ¹, DERYA SELÇUK DEMİRELLİ¹,
AYŞE NAZLI BAŞAK²

¹Şişli Hamidiye Etfal Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Nöroloji Anabilim Dalı, İstanbul, Türkiye

²Koç Üniversitesi Tıp Fakültesi, Suna ve İnan Kırac Vakfı, Nörodejenerasyon Araştırma Laboratuvarı, İstanbul, Türkiye

Giriş: Otozomal resesif serebellar ataksi tip 1, SYNE1 ile ilişkili, nispeten yavaş ilerleyen serebellar ataksiye ek olarak, üst ve alt motor nöron hastalığı, solunum yetmezliği ve mental retardasyon gibi özelliklere sahip multisistemik nörodejeneratif bir hastalıktır.

Olgu Sunumu: Yetmiş üç yaşındaki erkek hasta, 45 yıldır olan, son 10 yılda şiddetlenen ilerleyici denge problemleri ve tekrarlayan düşmeler nedeniyle kliniğimize başvurdu. Benzer şikayetler iki erkek kardeşi ile iki kuzeninde de bulunmaktaydı. Aile öyküsünde akraba evliliği vardı. Yürüme dengesini sağlayamayan hasta, tekerlekli sandalye ile mobilizeydi. Nörolojik muayenesinde serebellar dizatri ve dilde atrofi saptandı. İki taraflı alt ve üst ekstremitelerde motor zaaf izlenmedi, ancak sol kolda sağa göre 1 cm çap farkı ile atrofi tespit edildi. Sol kolda ayrıca fasikülasyonlar gözlemlendi. Derin tendon refleksleri üst ekstremitelerde hiperaktif, alt ekstremitelerde hipoaktif saptandı. Ayrıca pozitif palmomentel refleksi, taban cildinde fleksor yanıt ve sağ ayakta pes kavus deformitesi not edildi. Beyin manyetik rezonans görüntüleme (MRG)'de belirgin serebellar atrofi ile birlikte yaygın kortikal atrofi görüldü. Elektromiyografi (EMG)'de polinöropatiye dair bulgu saptanmadı. Ataksi ile başvuran hastada benzer semptomlara sahip aile bireylerinin de varlığı hereditör ataksi sendromlarını düşündürdü ve genetik test istendi. Hastaya yapılan WES analizinde yeni bir homozigot SYNE1 c.6444del p.Gly2149GluTer8 - Exon44 varyantı tespit edildi.

Sonuç: Bu olguda, yeni bir varyant sonucu gelişen SYNE1 ataksi olgusu bildirilmiştir. SYNE1 hastalığının fenotipik spektrumu oldukça geniştir. Ataksi semptomları olan bir hastada üst ve alt motor nöron bulguları da tabloya eşlik ediyorsa, SYNE1 ataksisi akla getirilmeli ve hasta genetik test için yönlendirilmelidir.