



15. ULUSAL PARKINSON HASTALIĞI VE HAREKET BOZUKLUKLARI KONGRESİ

15-19 Mart 2023
Hilton Dalaman, Sarıgerme, Muğla

E-POSTER BİLDİRİLER

[EP-04]**AKUT BAŞLANGIÇLI KORE OLGUSU****HAFİZE ÇOTUR LEVENT**

AFYONKARAHİSAR DEVLET HASTANESİ, AFYONKARAHİSAR

Altmış üç yaşında erkek hasta bir gün önce başlayan istemsiz hareketler ve kendini kontrol edememe şikayeti ile acil servise başvurdu. Bilinen kronik böbrek yetmezliği ve bu sebeple uzun yıllardır haftada üç gün diyaliz tedavisi almakta idi. Nörolojik muayenede çok belirgin koresi mevcuttu. Hastaya BT Beyin ve Mr Difüzyon çekildi. Sonuçları normal saptandı. Kan şekeri 90 mg/dL, Kreatinin 8.08 mg/dL, üre 108 mg/dL, BUN 50 mg/dL saptandı. Hasta acil diyalize alındı. Diyaliz sonrası koreik hareketlerde belirgin azalma oldu ama tam gerileme sağlanmadı. Bunun üzerine haloperidol intramusküler başlandı. Haloperidol sonrası koreik hareketlerde belirgin düzelme gözlemlendi. Kontrol difüzyon MR çekildi ve akut iskemi saptanmadı.

Kore hiperkinetik bir hareket bozukluğudur. Sıklıkla ekstremitenin distalinde izlenen, düzensiz, ritmik olmayan, rastgele, küçük amplitüdümlü istemsiz hareketlerdir. Kore primer olarak kontralateral bazal gangliyonlar ve talamus bölge lezyonlarından sonra ortaya çıkar ve genellikle unilateraldir.^[1] Korenin patogenezi komplekstir. Talamusun motor çekirdeği ve globus pallidus internanın da içinde olduğu subkortikal nükleusların arasındaki bağlantıların disfonksiyonu sonucu gelişir. Bazal gangliyon fonksiyonlarındaki yapısal, otoimmün, nörodejeneratif, farmakolojik ve metabolik olaylar kore etiyojisinde yer alır.^[2] Kore yapan sebepler edilmiş ve genetik olarak ikiye ayrılabilir. Kore yapan edinsel hastalıklar arasında ise vasküler hastalıklar, postinfektif otoimmün santral sistemi hastalıkları (PANDAS), ilaçlar, Sistemik Lupus Eritamatosus, Antifosfolipid sendrom, tirotoksikoz, AIDS ve polisitemia rubra vera vb. bulunur.^[3] Enfeksiyonlar sonrası özellikle merkezi sinir sistemi enfeksiyonları sonrası hareket bozuklukları görülebilmektedir.^[4] Hipo/hiperglisemi, hipo/hipernatremi, hipomagnezemi, hipo/hiperkalemi gibi metabolik durumlar nedeniyle kore gelişebilir.^[2] Kore yapan en sık metabolik olay nonketotik ya da ketotik hiperglisemidir.^[5] Kore inme sonrası genellikle ilk günlerde striatotalamokortikal yollardaki striatal nöronların yıkımı sonrası, talamus ve kortikal yapılar üzerindeki inhibitör etkinin azalması sonucu ortaya çıkar.^[6]

Kore çoğunlukla spontan olarak geriler. Akut dönemde korenin semptomatik tedavisi bazen gerekebilir. Tedavi başlanacaksa etiyojiye yönelik olmalıdır. Farmakolojik tedavide D2 reseptör blokörü olan tipik antipsikotikler (haloperidol, pimozid, fluperazin), atipik antipsikotikler (ketiapin, aripiprazol, ziprasidon) kullanılabilir. Antiepileptik ilaçlar, duyu durum düzenleyiciler de tercih edilebilir.^[2] Tetrabenazinin hiperkinetik hareket bozuklukları tedavisinde katkı sağladığı bildirilmiştir.^[7] Cerrahi tedavi vasküler sebepli kore tedavisinde nadir seçilmiş olgularda uygulanabilir.^[2]

Kaynaklar

1. Handley A, Medcalf P, Hellier K, Dutta D. Movement disorders after stroke. Age Ageing 2009;38:260-6. doi: 10.1093/ageing/afp020.
2. Walker RH. Chorea. Continuum (Minneapolis) 2013;19(5 Movement Disorders):1242-63. doi: 10.1212/01.CON.0000436155.46909.c3.
3. Wild EJ, Tabrizi SJ. The differential diagnosis of chorea. Pract Neurol 2007;7:360-73. doi: 10.1136/pn.2007.134585.
4. Jhunjhunwala K, Netravathi M, Pal PK. Movement disorders of probable infectious origin. Ann Indian Acad Neurol 2014;17:292-7. doi: 10.4103/0972-2327.138503.
5. Chen C, Zheng H, Yang L, Hu Z. Chorea-ballism associated with ketotic hyperglycemia. Neurol Sci 2014;35:1851-5. doi: 10.1007/s10072-014-1968-1.
6. Zagnoli F, Rouhart F, Perotte P, Bellard S, Goas JY. Hemichorea and striatal infarction. Rev Neurol (Paris) 1996;152:615-22.
7. Chen JJ, Ondo WG, Dashtipour K, Swope DM. Tetrabenazine for the treatment of hyperkinetic movement disorders: a review of the literature. Clin Ther 2012;34:1487-504. doi: 10.1016/j.clinthera.2012.06.010.

[EP-05]**MULTİSİSTEM ATROFİ VE PRİMER SANTRAL SİNİR SİSTEMİ LENFOMASI BİRLİKTELİĞİ****FATMA EBUR ALGUL***İNÖNÜ ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ, NÖROLOJİ ANABİLİM DALI, MALATYA*

Giriş: Multi sistem atrofi (MSA) otonomik bozukluk, parkinsonizm ve serebeller sendromun çeşitli kombinasyonları ile prezente olan, progresif nörodejeneratif hastalıktır. Patolojik özelliği baskın olarak striatonigral ve olivopontoserebeller sistemde oluşan nöron kaybı ile glial sitoplazmik inklüzyon cisimcikleridir. Multi sistem atrofi klinik olarak parkinsoniyen ya da serebeller prezentasyonu ile ilişkili MSA-parkinson (MSA-P) ya da MSA-serebeller (MSA-C) subtiplerine sınıflandırılırlar. Primer santral sinir sistemi lenfoması beyin, medulla spinalis, beyin omurilik sıvısı ya da vitreoretinal boşluğu etkileyebilen extranodal bir non-Hodgkin lenfomadır. Yıllık 100.000 hastada 4 sıklıkta görülen çok nadir bir malignitedir. Genellikle subependimal yayılım gösteren, periventriküler beyaz maddeyi de içine alan supratentoryel kitle olarak ortaya çıkar. Biz de MSA tanılı, takipleri esnasında santral sinir lenfoma tanısı alan bir hastayı literatürde çok nadir görülmesi nedeni ile sunmayı amaçladık.

Olgu: Altmış altı yaşında erkek hasta aynı gün içerisinde başlayan sağ ağız yarımında kayma şikayeti ile acil servise başvurdu. Hastanın öyküsünden üç yıldır MSA-P tanısı ile takip edildiği ve bir yıl önce pulmoner emboli öyküsü olduğu tespit edildi. Amantadin 2x1 tb ve rivaroksaban 20 mg 1x1 kullanıyordu. Nörolojik muayenede bilinç açık izlendi. Koopere ve oryente olmayıp, ileri derecede dizartirisi mevcuttu. Bradimimisi belirgin, öğürme refleksi hipoaktifti. Rijidite hem üst hem alt ekstremitede bilateral belirgindi. Motor muayenede lateralizan kuvvet defisiti tespit edilmedi. Bradikinezi ve serebeller testler değerlendirilemedi. Taban cildi refleksi bilateral ekstansör tespit edildi. Hastanın çekilen kraniyal MR'sinde mezensefalon, pons ve bulbus kesimlerinde atrofi ile birlikte mezensefalonda haç bulgusu tespit edildi. Mezensefalon sol kesimden başlayarak talamusa uzanım gösteren T2 Flair hiperintens lezyon izlenmiş olup, iv gadolinyum enjeksiyonu sonrası homojen yoğun kontrastlanma izlendi. Difüzyon ağırlıklı kesitlerde bu sahalara difüzyon kısıtlanması eşlik etmekteydi. Kitle etkisine bağlı olarak sol lateral ventrikül hafif basık izlendi. Çekilen MR perfüzyonda rCBV ve haritasında sol mezensefalon talamik lezyon sahasında hipoperfüzyon ve yer yer minimal artmış perfüzyon izlenmiş olup; primer serebral lenfoma ile uyumlu bulundu. Hasta beyin cerrahi ve hematoloji bölümleri ile konsülte edilerek ileri incelemeler için yönlendirildi.

Tartışma: Her ikisi de çok nadir gözükten hastalıklar olan MSA ve primer santral sinir lenfoması tanılarının birarada olması çok nadir görülen klinik bir durumdur. Bu durumun koincidental olarak birarada bulunması olasılığının yanı sıra etiyopatogenezlerinde birbirlerini tetikleyecek mekanizmaların var olabileceği de akılda tutulmalıdır.

[EP-06]

PARKİNSON HASTALIĞI İLE İLİŞKİLİ AĞRI OLGUSU

OSMAN KORUCU

ANKARA ATATÜRK SANATORYUM SUAM, ANKARA

Giriş: İdiyopatik Parkinson hastalığında (İPH) ağrı, birçok hastada motor semptomlardan daha fazla kısıtlılığa neden olmaktadır. İPH'de ağrı ile ilgili çalışmalarda prevalans %40-85 arasında değişmektedir. İPH' de hastalık ve tedavisiyle ilişkili kas-iskelet ağrısı, nöropatik ağrı, distonik ağrı veya santral ağrı görülebildiği gibi diğer nedenlere bağlı ağrı da görülebilmektedir. Bununla birlikte hastalarda hastalık ilişkili ağrının sık nedenleri ekstremitte rijiditesi ve distonik spazmlardır.

Olgu: On sekiz yıldır tremor dominant Parkinson hastalığı nedeni takipli 64 yaşındaki kadın hastaya yeni başlanan Apomorfin 7 mg/saat infüzyon/ 12 saat ve idame Levodopa-Karbidopa-Entakapon (150/37.5/200 mg) 3x1 tedavisinden 5 ay sonra sol ayağındaki gece ağrıları nedeni başvurdu. İki aydır olan ağrı infüzyon tedavisi bittikten 1 saat sonra başlıyordu. Ağrı nedeni ortopedi ve fizik tedavi bölümü tarafından değerlendirilen hastada patoloji saptanmadı. Yatışının ilk günü ağrı nedeni hastaya levodopa + benserazide (200 mg + 50 mg) ve hasta talebi nedeni diklofenak 75 mg (İM) verildi. Şikayetinde kısmi düzelme oldu. Şikayeti azalan hastanın ağrılarının dopamin ihtiyacına bağlı olabileceği düşünüldüğünden Apomorfin tedavisi 7 mg/saat infüzyon/16 saat dozuna çıkarılıp oral tedavisi kesildi. Gece ağrı olması durumunda 7 mg intermitten apomorfin tedaviye eklendi. Hastanın gece apomorfin tedavisi ile 20-30 dakika içinde şikayeti tam düzeldi. Hasta intermitent apomorfin tedavisini lüzum halinde 1-2 kez yapmaya başladıktan 1 ay sonra sol ayağındaki ağrı tamamen düzeldi.

Tartışma: Parkinson hastalığına bağlı ağrıların yanı sıra ilaç dozunun yetersiz kaldığı durumlarda da genellikle alt ekstremitelerde distonik kasılma ve buna bağlı ağrılar görülebilmektedir. Yapılan çalışmalarda bu hastaların ağrı tedavisinde sıklıkla analjezikleri tercih ettiğini göstermektedir. Hastamızda distonik kasılma olmadan ortaya çıkan ağrı için öncelikle analjezik tercih etmiş, şikâyetleri hafiflemiş ancak devam etmiştir. İPH'den başka açık nedeni bulunmayan ve dopaminerjik tedavi ile gerileyen ağrılar hastalıkla doğrudan ilişkili ağrı olarak değerlendirilmektedir. İPH ağrı nedenini saptama, hastalıkla ilişkili ağrı durumunda primer hastalığın uygun yaklaşımlarla tedavisi hastaların yaşam kalitesini artıran önemli etmenlerdendir.

[EP-07]

İLERİ EVRE PARKİNSON HASTASINDA İNTESTİNAL L-DOPA'NIN NADİR BİR YAN ETKİSİ-KAKOSMİ

GÜLŞEN DAMGACI¹, MELİKE BATUM²

¹MERKEZ EFENDİ DEVLET HASTANESİ NÖROLOJİ KLİNİĞİ, MANİSA

²CELAL BAYAR ÜNİVERSİTESİ HAFSA SULTAN HASTANESİ NÖROLOJİ KLİNİĞİ, MANİSA

Giriş: Parkinson hastalığında (PH) erken ve orta dönemde dopaminerjik tedavi ile yeterli ve sürekli semptomatik yanıt sağlanırken, bu yanıt ileri evrede kaybolur ve fiziksel-bilişsel komplikasyonlar ortaya çıkar. Genel olarak optimum medikal tedaviye yanıt vermeyen, şiddetli ve sık motor ve non-motor semptom dalgalanmaları, yürüme, denge sorunları ve bilişsel etkilenimi olan hastalar 'ileri evre PH' olarak tanımlanabilir.^[1] İleri evre PH olan hastalarda levodopa-karbidopa intestinal jel tedavisi uygulanan tedavi seçeneklerinden biridir.

Burada levodopa-karbidopa intestinal jel tedavisi uygulanan bir hastadaki, literatürde ilk kez karşılaşılan nadir bir yan etkisinden bahsedilmesi planlanmıştır.

Olgu: Elli altı yaşında erkek hasta yaklaşık 8 yıl önce başlayan sağ elde titreme, bir yıl sonra hareketlerde yavaşlama, konuşmada anlaşılma şikayetleriyle polikliniğimize başvurdu. Öz geçmişinde herhangi bir hastalık bulunmayan hastanın ailesinde de benzer bir hastalık veya anne-baba akrabalığı bulunmamaktaydı. İlk olarak rasajilin ve pramipeksol ER (1.5 mg/gün ile başlanıp 4.5 mg/güne çıkılmış) kullanan hastanın 3 yıl bu tedaviyi aldıktan sonra levodopa + karbidopa tedavisi eklenmiş ve 1000 mg/güne kadar çıkılmıştı. İlk zamanlar bu tedaviyle gayet iyi olan hastanın son zamanlarda yürümede dengesizlik, düşmeler, yatakta dönmede zorlanması başlamıştı. Bunun yanında gün içerisinde uyanık olduğu dönemde 3 saatten fazla süren off periyodları mevcuttu. Mevcut tedavisi levodopa-karbidopa 1000 mg/gün, pramipeksol ER 4.5 mg/gün ve rasajilin 1 mg/gün şeklindeydi.

Nörolojik muayenesinde sağda belirgin bilateral istirahat tremoru, sağda belirgin bilateral alt ve üst ekstremitte bradikinezi, yürümesinde antefleksiyon postürü, kolların asosiyel harekete katılımında azalma, dönüşlerde donma ve hareketi başlatmada zorluk gözlemlendi. Postüral instabilitesi pozitif olan hasta için günde iki saatten fazla donması, günde beş kezden fazla ilaç alması olduğundan ileri evre tedavi adayı olduğuna karar verildi. Uygulanan Birleşik Parkinson Hastalığı Derecelendirme Ölçeğinde (BPHDÖ) Bölüm 1: 1, Bölüm 2: 18, Bölüm 3: 30, Bölüm 4: 6 olarak hesaplandı. Daha önce levodopadan fayda görmesi ve aile desteğinin iyi olması nedeniyle hastayla birlikte levodopa-karbidopa intestinal jel tedavisi uygulanmasına karar verildi. Uygulama öncesi domperidon tablet 30 mg/gün olarak eklendi.

Hastanın jejunal PEG'si takılarak levodopa karbidopa jel tedavisi bolus dozu 5 mL (100 mg levodopa) ve idame dozu 1 mL/saat olarak ayarlandı. Ancak hasta tedavi başlatıldıktan 1 saat sonra ciddi bir kakosmi şikayetinden yakındı. "Yanmış lastik kokusu" olarak nitelendirdiği bu kokunun ilaç yan etkisi mi yoksa farklı bir durum mu olduğunu anlayabilmek için ilaç kesildi. Hastanın şikayetleri geriledi. Yine de hastada epileptik bir durum olabileceği düşüncesiyle EEG'si planlandı ve normal olarak saptandı. Jejunal tüpün yeri tekrar kontrol edildi. Tüp yerindeydi. Hastanın yatışının ikinci gününde levodopa karbidopa jel tedavisi yeniden bolus dozu 5 mL, idame dozu 1 mL/saat olarak ayarlandı ve idame doz 0.2 mL/saat oranında artırıldı. Hastanın yeniden aynı şikayetleri başladı. Tad almasında da sorun yaşayan hastanın iştahı azaldı. Oral yüksek kalorili beslenme solüsyonları başlandı. Kardiyak olarak yakın gözlemlenerek domperidon dozu 60 mg/güne çıkıldı. Hasta kakosmi yakınması devam etse de daha tolere edebilir hale geldi ve idame doz 3 mL/saate kadar çıkıldı. Motor olarak gayet iyi olan ve gün içi hiç off yaşamayan, postüral instabilitesi tamamen gerileyen hastanın tedavisi oral beslenme solüsyonlarının da eklenmesiyle düzenlenerek kontrole gelmek üzere taburcu edildi. Kontrol takiplerinde kakosmi şikayeti aylar içinde giderek azalan hasta, tedavisine uyumlu şekilde takiplerine devam etti.

Tartışma: İleri evre PH'de striatal dopamin düzeyini sabit tutabilmek için diğer bir seçenek de levodopa-karbidopa intestinal jel (LCIG) tedavisidir. Ülkemizde de aktif olarak kullanılan bu tedavide motor dalgalanmalar, şiddetli 'off' ve ağır diskinezileri olan hastalarda motor ve non motor semptomları iyileştirdiği ve yaşam kalitesini anlamlı düzeyde yükselttiği kanıtlanmıştır. Gastrik baypas sayesinde PH'de olan değişken gastrik motiliteden etkilenmeden

kana sürekli ve kontrollü levodopa infüzyon sağlanabilmektedir. Konuda uzmanlaşmış bir nörolog, endoskopi alanında deneyimli bir gastroenterolog ya da gastroenteroloji cerrahisi uzmanı, LCIG tedavisinde uzman bir hemşireden oluşan multidisipliner bir ekip gereklidir. Ciddi komplikasyonları nadir olmakla birlikte cihaz ve gastrotomi ile ilişkili minor komplikasyonlar siktir ve bu sorunları çözmek oldukça kolaydır. Levodopa ilaç dozuna bağlı komplikasyonda hassas ayar şansı (2 mg/saat değişime kadar) ile minimuma iner.^[1] En sık görülen yan etkileri arasında halüsinasyon, kâbus, konfüzyon, taşikardi, aritmi, ortostatik hipotansiyon, bulantı, kusma, ağız kuruluğu ve diskineziler yer almaktadır. Kakosmi yan etkisi bugüne kadar hiç bildirilmemiştir.

Kakosmi, kokuyu kötü olarak algılama anlamına gelir.^[2] İlaçların neden olduğu tat bozukluklarına ait olan mekanizmalardan ilki, ilacın doğrudan etkisinden kaynaklanır (agonizm veya antagonizm gibi ilaç-reseptör etkileşimleri, afferent ve efferent nöronların hücre zarlarında aksiyon potansiyel yayılımını bozması, nörotransmitter fonksiyonun bozulması ve algılamayla ilişkili beyin bölgelerindeki nöral ağın bozulması gibi). Diğer bir mekanizma ise sekonder olarak ilacın yan etkilerinden kaynaklanır. Örneğin; kimyasalların reseptörlere erişiminin azalması (mukoza kuruluğu, nazal konjesyonun artışı, tat alma tomurcuklarının kapatılması) ve duyu reseptörlerinin kimyasal veya iyonik ortamının değiştirilmesi (mukus veya salya içeriğinin değişmesi) olarak sıralanabilir.^[3] Santral sinir sistemini etkileyen levodopanin da koku bozukluğuna yol açabildiği belirtilmektedir.^[2] Yapılan çalışmalarda PH 'de %81 oranında hiposmi, %26 oranında anosmi olduğu göz önüne alındığında^[4] belki de etkinliği yüksek bir ajan olan levodopa-karbidopa intestinal jel tedavisinin bir yan etkisi olarak kakosminin görülmesi çok da şaşırtıcı olmamalıdır. Henüz kanıtlanmış fizyopatolojisi bilinmese de bu konuyla ilgili yapılacak çalışmaların bu yan etkinin mekanizmasını aydınlatmada rolü olacağını düşünmekteyiz.

Kaynaklar

1. Türk Nöroloji Derneği ve Türkiye Parkinson Hastalığı Derneği. Parkinson Hastalığı ve Hareket Bozuklukları Çalışma Grubu. Ankara: Hareket Bozuklukları Tanı ve Tedavi Rehberi; 2018.
2. Başaran MM, Bacanlı M. İlaçların Neden Olduğu Tat ve Koku Alma Bozuklukları. TJFMPC 2020;14:153-62.
3. Tuccori M, Lapi F, Testi A, Ruggiero E, Moretti U, Vannacci A, et al. Drug-induced taste and smell alterations: a case/non-case evaluation of an italian database of spontaneous adverse drug reaction reporting. Drug Saf 2011;34:849-59. doi: 10.2165/11593120-000000000-00000.
4. Yoo HS, Chung SJ, Lee YH, Ye BS, Sohn YH, Lee PH. Association between Olfactory Deficit and Motor and Cognitive Function in Parkinson's Disease. J Mov Disord 2020;13:133-141. doi: 10.14802/jmd.19082.

[EP-08]**ERKEN BAŞLANGIÇLI PARKİNSON HASTASINDA PARK2 HOMOZİGOT POZİTİFLİĞİ VE SCHWARZ JAMPSEL SENDROMU GENETİK BİRLİKTELİĞİ****BAŞAK CEREN OKCU, MEHMET GÜNEY ŞENOL***SBÜ SULTAN ABDÜLHAMİD HAN EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ NÖROLOJİ KLİNİĞİ, İSTANBUL*

Giriş: Parkinson hastalığı ilerleyen yaşla birlikte sıklığı artan ve en çok görülen nörodejeneratif hastalıklardan biridir. Kırk yaşından önce başlayan Parkinson hastalığı ancak tüm olguların %5'inde görülür. Yirmi yaşından önce başlayan tablolarda ise juvenil Parkinson hastalığından bahsedilir.

Nöropatolojik olarak saptanan değişikliklerden olan substantia nigranın pars compactasındaki dopaminerjik hücre kaybı ve hücreler içerisinde alfa sinüklein ve ubikuitin içeren protein yapıdaki Lewy cisimciği denilen agregatların birikimi hastalığın patognomik bulgularından biridir. Bu birikimin oluşumundan sorumlu olan sistemler başlıca biriken bu yıpranmış temizlenmesi gereken proteinlerin yıkımından sorumlu olan ubikuitin-proteozom yolunun yetersiz aktivasyonudur. Diğer sorumlu olduğu düşünülen mekanizmalardan biri ise bu yıkımın ve hücre içi trafiğin bozulması ile sonuçlanan mitokondriyal ve lizozomal disfonksiyon, oksidatif strestir.

Hastalığın gelişimde hem genetik hem çevresel faktörler sorumlu tutulmaktadır. Buna göre genetik yatkınlığı bulunan bireylerde çevresel faktörlerin de tetikleme ile hastalığın sıklığı artmaktadır. İleri yaş, dopaminerjik hücrelerin kaybına sebep olabilecek tarımsal ilaçlara maruziyeti artıracak kırsal yaşam ve kafa travması hastalığın görülme prevalansını artıracığı düşünülmektedir. Özellikle genç başlangıçlı Parkinson hastalarında ve ailevi Parkinson hastalarında saptanan bazı genetik mutasyonların da hastalıktan sorumlu tutulduğu bilinmektedir.

Santral ve periferik otonomik sinir sistemi olmak üzere birçok başka hücre tipinin hastalığın erken dönemlerinde etkilenmeye başlamasıyla ilerleyen zamanlarda başlıca motor hareketlerde yavaşlama olarak nitelendirilen bradikinezi ve diğer motor semptomlar olan tremor, ekstremitte hareketlerinde katılık olan rijidite ortaya çıkmaya başlar. Birçok koku almakta azalma, uyku bozuklukları, kabızlık gibi non-motor bulgular olgularda mevcuttur.

Bu olguda erken yaşlarda ekstremitelerde tutukluk ve kontraktür ile başlayan ilerleyen dönemde ekstremitte ve çene tremorunun eklenmesiyle kliniğimize başvuran hasta incelenecektir.

Olgu: Otuz bir yaşında kadın hasta kliniğimize sol kol ve bacakta tutukluk, hareketlerde yavaşlama ve yeni başlangıçlı çene tremoru olması üzerine başvurdu. Hastanın öyküsünde çocukluktan %80 zihinsel engelli ortaokul mezunu, özel eğitim sınıfında eğitim görmüş olduğu ve üç sene kadar önce saldırgan davranışlar nedeniyle psikiyatri kliniğinden biperiden ve aripirazol ilaçları ile takip edilmeye başlandığı sonrasında gelişen sol kol ve bacakta tutukluk şikayeti ile nöroloji polikliniği öncesinde ortopediye başvurduğu öğrenildi. Ortopedi kliniğinde tıbbi görüntülemeleri yapılan hastada herhangi ortopedik muayene bulgusu görülmemesi üzerine takip önerileri ile kontrol randevusuna çağırılmış. Sol kol ve bacakta gelişen tutukluk ve hareketlerde yavaşlama şikayetine çene titremesi ve sol kolda da titreme eklenmesi üzerine hasta dış merkezde nöroloji kliniğine başvurmuş. Hastaya levodopa+benserazid 2x1 şeklinde tedavisi düzenlenmiş olup ve hastanın semptomlarında gerileme mevcut olması sebebi ile ön planda Parkinson olarak değerlendirilen hasta nöroloji polikliniğimizden takip edilmeye başlanmış. Takiplerinde uygulanan karbidopa-levodopa 3x1 pirbedil 3x1 ve rasajilin tedavisinden kısmi fayda görmüş. Hastanın erken başlangıçlı Parkinson kliniği üzerine hastadan genetik testler istenmiş. Hastanın son dört ayda oral alımı ve günlük hayat kalitesini bozacak derecede çene titremesi gelişmesi üzerine hasta genetik testlerinin de sonuçlarıyla nöroloji polikliniği kontrolüne geldiğinde servisimize yatırılarak takip edildi. Çene tremoru açısından hastanın mevcut tedavisine (levodopa-benserazid 4x1.5, pramipeksol 1x3, karbidopa-levodopa 1x1) biperiden 2x0.5 ve rasajilin 1x1 eklendi. Hasta belirgin fayda gördü.

Hastanın fenotipik olarak inspeksiyon değerlendirmesinde ifadesiz bir yüz, düşük kulaklar ve düşük saç çizgisi gözlemlendi. Hirsutizmi ve akneleri izlendi. Kısa boyunlu ve kısa boylu olan hastada dışarıdan gözlemlenen kifozis mevcuttu. Hastanın soy geçmişinde anne ve baba akrabalığı dışında belirgin özellik yoktu, diğer dört kardeşin sağ ve sağlıklı olduğu öğrenildi. Nörolojik muayenesinde belirgin hipomimi, hipofonik konuşma ve göz kırpmaya refleksinde azalma mevcuttu. Solda sağa göre daha belirgin olmak üzere iki taraflı rijidite saptandı. Bradikinezi mevcut

olan hasta sol ayağını sürükleyerek yavaş ve küçük adımlarla antefleksiyon postüründe yürüdüğü ve yürürken sol kol hareketlerinde belirgin azalma olduğu izlendi. Muayenesinde ilave olarak retropulsiyon, glabellar tap ve palmomentel refleks pozitifliği saptandı. Gece canlı rüya şikayeti mevcut olan hastada ilave olarak anosmi olduğu öğrenildi. Hasta kabızlık şikayeti tariflemedi. Rutin kan testlerinde HbA1c: 9,4 saptanan hastada başka anormallik saptanmadı.

Dış merkezde yapılan kraniyal ve lomber kontrastsız manyetik rezonans (MR) görüntülemeleri normal olarak değerlendirildi. Hastaya miyopati protokolü elektromiyelografi (EMG) yapıldı ve iğne EMG'de akut denervasyon bulguları izlenmedi.

Erken başlangıçlı Parkinson hastalığı açısından değerlendirilen hastanın genetik testlerinde PARK2 DNA dizi analizinde rs4709583 mutasyonu homozigot, rs1801582 mutasyonu heterozigot ve SJS açısından HSPG2 geninde pozitiflik saptandı.

Schwarz Jampel sendromu açısından genetik olarak pozitif saptanan hasta klinik olarak sendromda görülen bulguları açısından değerlendirildi. Hastadan sendromda görülebilen mikrokornea, katarakt, miyopi gibi göz bulguları açısından göz konsültasyonu istendi. Göz muayenesi normal olarak değerlendirildi. Hastada sendromda görülebilen ortopedik bulgular açısından (osteoporoz, gecikmiş kemik yaşı, küçük mandibula, kifozis, kifoskolyoz, lumbor lordoz, koronol ayrık vertebra, femoral epifizlerde ayrışma, coxa vara, coxa valga, konjenital kalça çıkığı, genişlemiş metafizler, pes planus, talipes equinovarus, ince diyafiz) ortopedi konsültasyonu istendi. Ortopedi tarafından hasta normal olarak değerlendirildi. Sendromda görülebilen iskelet deformiteleri açısından hastadan kalça grafisi, servikal grafi, torakal grafi, humerus grafisi ve femur grafisi istendi. Radyoloji tarafından grafiler değerlendirildi. Radyolojik görüntülemelerde Schwarz Jampel sendromu lehine bulgu saptanmadı.

Tartışma: Parkinson hastalığı daha çok ileri yaşlarda görülen nörodejeneratif bir hastalık olmakla beraber 40 yaşından önce başlayan Parkinson hastalığı ancak tüm olguların %5'i kadardır. Erken başlangıçlı Parkinson olgularında klinik ve muayene ile tanı koyulan Parkinson hastalığı tanısını etiyolojik açıdan değerlendirmek, varsa genetik sebepleri ortaya koymak ve yine varsa sendromik bir tablonun bir prezentasyonu olup olmadığını ortaya koymak açısından genetik testlerden faydalanmak önemlidir. Park2 homozigot pozitifliği saptanan olgumuzda ilave olarak saptanan Schwarz Jampel sendromu lehine değerlendirilen genetik test pozitifliği üzerine hasta bu sendromun diğer komponentleri açısından araştırıldı. Fenotipik olarak kriterleri karşılayan hastada sendromun diğer klinik prezentasyonları açısından ilgili branşlarca yapılan değerlendirmede sendrom lehine bulgu saptanmadı.

Erken başlangıçlı Parkinson tablolarında genetik değerlendirme mevcut Parkinson kliniğinin izole veya herhangi sendromik bir tablonun bir komponenti olup olmadığını değerlendirmesi açısından önemlidir. Hastada varsa mevcut bir sendromik tablonun saptanması bu sendromda görülebilecek diğer parametrelerin değerlendirilmesi, takip edilmesi ve risk faktörleri optimizasyonu açısından önemlidir. Bu nedenle erken başlangıçlı Parkinson tablosu ile başvuran hastalarda genetik testlerin değerlendirilmesi önerilir.

[EP-09]**PARKİNSON HASTALIĞINDA NOVEL PARK7/DJ1 MUTASYONU: AİLE OLGU SUNUMU****AYDAN KÖYSÜREN***KIRŞEHİR AHI EVRAN ÜNİVERSİTESİ EĞİTİM ARAŞTIRMA HASTANESİ, KIRŞEHİR*

Amaç: Parkinson hastalığında (PH) son yıllarda artan genetik araştırmalar, bazı mutasyonlarının erken başlangıçlı otozomal resesif PH'ya neden olabileceğini göstermiştir. Burada, genç yaşta PH gelişmiş olan iki kardeş ve anneden yola çıkarak, tüm ekzon dizileme analizi ile PARK7/DJ1 geninde, daha önce yayınlanmamış olan novel mutasyon saptanan bir ailenin sunulması amaçlanmıştır.

Materyal ve Metot: Parkinson hastalığı, büyük kardeşte 24 yaşında sağ elde tremor ve konuşmada bozulma; küçük kardeşte 22 yaşında konuşmada bozulma ve sağ elde tremor; annede 40 yaşında sağ elde tremor ile başlamıştır. Annede halüsinasyonların eşlik ettiği demans tablosu da mevcuttu. Soy geçmiş bakımından anne ve baba aynı köyden olması dışında belirgin bir özellik yoktu. Hastalar değerlendirildiğinde, büyük kardeş hastalığının onuncu yılında; küçük kardeş ikinci yılında; anne ise yirminci yılında idi. İki kardeş ve anneye anti-parkinson tedavi başlanmış olup aile takibe alınmıştır. Hastaların onayı alındıktan sonra kan örnekleri, İstanbul Koç Üniversitesi Tıp Fakültesi KUTTAM Suna ve İnan Kıraç Vakfı Nörodejenerasyon Araştırma Laboratuvarı'na genetik analiz için gönderilmiştir. Anne hastalığının yirmi altıncı yılında hipertansif intraserebral hemoraji nedeniyle vefat etmiştir. İki kardeş halen polikliniğimizde izlenmektedir.

Bulgular: Tüm ekzon dizileme analizi ve Sanger dizileme analizi yapılmıştır. Her iki kardeşte ve annede tüm ekzon dizileme analizi ile PARK7/DJ1 geninin 5. ekzonunda p.Leu101Pro (c.302T>C) missense mutasyonu homozigot olarak, asemptomatik olan baba ve diğer iki kardeşte heterozigot olarak tespit edilmiştir. Saptanan bu mutasyon daha önce yayınlanmamış bir mutasyondur.

Sonuç: Burada, erken yaşta PH belirtileri gösteren iki kardeş ve anneden yola çıkarak daha önce saptanmamış, novel PARK7/DJ1 missense mutasyon saptanan bir aile sunulmuştur. Aile öyküsü bulunan ve erken yaşta PH gelişen hastalarda ileri genetik incelemelerin yapılması, klinik olarak heterojen özellikler gösteren genetik PH'nin alt gruplarının belirlenmesinde önemlidir.

[EP-12]**PARKİNSON HASTALIĞINDA UYKU, YORGUNLUK VE YAŞAM KALİTESİ**DİLEK İŞCAN¹, ASLI ÇELİK², GÜRKAN DEMİRTAŞ³¹NİĞDE ÖMER HALİSDEMİR ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ, NİĞDE²NİĞDE ÖMER HALİSDEMİR ÜNİVERSİTESİ BOR SAĞLIK BİLİMLERİ FAKÜLTESİ FİZYOTERAPİ VE REHABİLİTASYON BÖLÜMÜ NÖROLOJİK REHABİLİTASYON ANABİLİM DALI, NİĞDE³NİĞDE ÖMER HALİSDEMİR ÜNİVERSİTESİ BOR SAĞLIK BİLİMLERİ FAKÜLTESİ FİZYOTERAPİ VE REHABİLİTASYON BÖLÜMÜ ORTOPEDİK FİZYOTERAPİ ANABİLİM DALI, NİĞDE

Giriş: Parkinson hastalığı (PH)'nda bradikinezi, rijidite, istirahat tremoru ve postüral insitabilite gibi motor semptomların yanı sıra non-motor semptomlar da görülür. Non-motor semptomlar ortostatik hipotansiyon, kabızlık ve idrar bozuklukları, çeşitli uyku bozuklukları ve bir dizi nöropsikiyatrik semptomla birlikte bozulmuş otonomik işlev bozukluklarını içerir. Parkinson hastalığında gündüz uyku hali, insomnia, REM uykusu davranış bozukluğu ve parasomniler gibi uyku bozuklukları görülebilir. Uyku bozuklukları PH'de ise yaklaşık %60-70'lik bir insidansla çok yaygındır. Bir diğer şikayet olan yorgunluk da PH'de bazal gangliyonlardaki seratonerjik ve dopaminerjik işlev bozukluğundan kaynaklandığı belirtilmiştir. Yapılan çalışmalarda, yakınması olan hastaların çoğunda yorgunluğun kalıcı olduğu ve yorgunluk olan hasta oranında artış olduğu gözlenmiştir. Parkinson hastalığındaki gerek motor gerek non-motor semptomlar yaşam kalitesini etkilemektedir. Parkinson hastalığında uyku, yorgunluk ve yaşam kalitesi arasındaki ilişkiyi göstermek amaçlandı.

Materyal ve Metot: On yedisi kadın, 44'ü erkek 61 idiopatik Parkinson hastası çalışmaya dahil edildi. Parkinson Yorgunluk Ölçeği-16 (PYÖ-16), Parkinson Hastalığı Uyku Ölçeği (PHUÖ), Parkinson Hastalığı Yaşam Kalitesi Anketi-8 (PHA-8) uygulandı. Veriler normal dağılıma uygun olduğunda Pearson korelasyon analizi ile yorumlandı.

Bulgular: PHUÖ arttıkça PHA-8 ve PYÖ-16 anlamlı olarak düştü ($p=000.1$). Uyku bozukluğu arttıkça yaşam kalitesi ve yorgunluk arttı. PYÖ-16 ve PHA-8 pozitif korele idi ($p=000.1$). Parkinson hastalığında yorgunluk arttıkça yaşam kalitesi bozulmakta olduğu gösterildi.

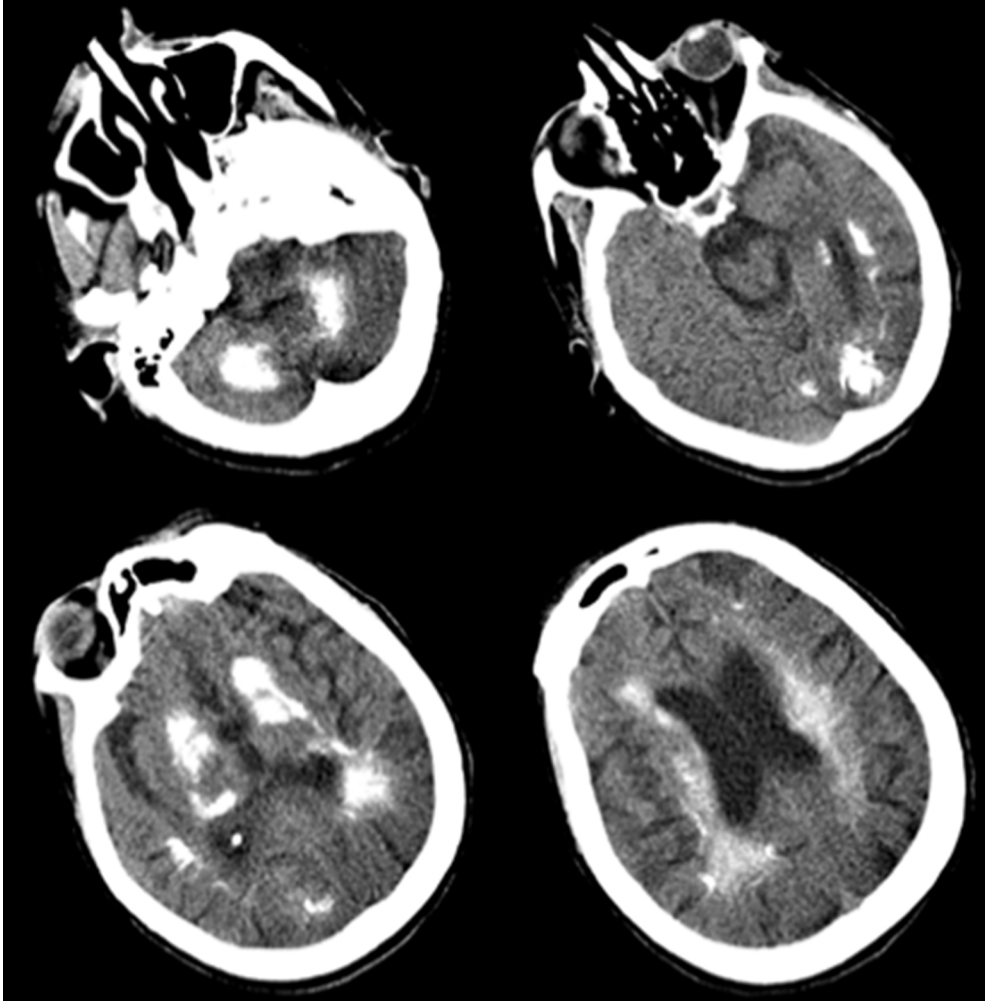
Sonuç: Uyku bozuklukları, PH'nin en yaygın engelleyici motor olmayan semptomları arasındadır ve bireylerin yaşam kalitesi üzerinde önemli bir olumsuz etkiyi yansıtır. Bu bozuklukların PH'nin ilk belirtileri arasında olduğuna inanılmaktadır. Hastalığın patolojisinden kaynaklanabileceği ve/veya yatakta hareket edememe, rijidite, distoni ve ilaçlardan da kaynaklanabileceği gösterilmiştir. Yorgunluk, PH'de en sık görülen non-motor semptomlardan biridir ve yaşam kalitesini uyku bozuklukları gibi olumsuz etkiler. Çalışmamızda uyku bozukluğu ile yorgunluğun da ilişkili olduğu, uyku bozukluğu ve yorgunluk arttıkça yaşam kalitesinin bozulduğu gösterildi.

[EP-16]**NÖBET İLE PREZENTE OLAN FAHR: OLGU SUNUMU****ŞULE DALKILIÇ¹, EREN KILIÇ¹, YEŞİM GÜZHEY ARAS²**¹SB SAKARYA ÜNİVERSİTESİ EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ, NÖROLOJİ KLİNİĞİ, SAKARYA²SAKARYA ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ, NÖROLOJİ ANABİLİM DALI, SAKARYA

Giriş: Fahr hastalığı, bazal gangliyonlarda anormal kalsifikasyon ile karakterize nadir görülen bir nörolojik durumdur. Hareket bozukluğu, nöropsikiyatrik bulgular, bilinç kaybı, tetani, nöbetler, konuşma bozukluğu, miyoklonus, koma, şiddetli hipertansiyon ile de gelebilir. Burada nöbet ile prezente olan FAHR olgusunu sunmayı planladık.

Olgu: Evde baygın halde bulunup acil servise getirilen ve yapılan incelemelerde kan şekeri yüksek, ph: 6.8 olarak ölçülen, diyabetik ketoasidoz olarak değerlendirilen ve takip esnasında kardiyak arrest gelişip yaklaşık 30 dakika kardiyopulmoner resüsitasyon yapılan 63 yaşında kadın hasta anestezi yoğun bakım takibi esnasında gelişen tüm vücutta kasılma, yüzde omuzda atımlarının olması sebebi ile tarafımıza danışıldı. Öz geçmişinde diabetes mellitus, hipertansiyon, hiperlipidemi, serebrovasküler hastalık ve mukokütanöz Behçet tanıları mevcuttu. Yapılan nörolojik muayenesinde genel durum orta easy breathe ile takipli, gözler spontan açık, nonkoopere, dezoryante, pupiller izokorik, ır+/+, göz hareketleri serbest, verbal yanıt alınamadı, lateralizan motor defisit gözlenmedi ve taban cildi reflexi bilateral flexor idi. Laboratuvar bulgularında kalsiyum 6.4, fosfor: 5.4, albümin: 19.3, alp: 431, pth: <4,6 d vit: 22,3. Ultrasonografide tiroidektomi öyküsü olan hastada sağ tiroid lojunda 12×5 mm boyutunda hipoeoik yumuşak doku izlendi. Beyin bilgisayarlı tomografi (BBT)'de her iki serebral hemisferde özellikle bazal gangliyonlarda, talamuslarda, nukleus kaudatusta ve bilateral serebellumda yaygın kalsifikasyon izlendi ve FAHR olarak değerlendirildi. Hastaya levetirasetam 1000 mg/gün dozunda başlanmış olup takibinde 1500 mg/gün dozuna yükseltildi ve nöbet kontrolü sağlandı.

Tartışma: Fahr hastalığı, ilk kez 1930'da Alman nörolog Karl Theodor Fahr tarafından bildirilmiştir. Genellikle 40-50 yaşlarında ortaya çıktığı bilinmekte olup bizim olgumuzda daha ileri yaşta ortaya çıktığı gözlemlendi. Talamus, hipokampus, korteks ve serebellar tutulum da görülebilir. Genellikle otozomal dominant kalıtım göstermekle birlikte sporadik olarak ortaya çıkan olgular da bulunmaktadır. Anormal kalsiyum metabolizması ve kan beyin bariyeri disfonksiyonu sonucu anormal kalsiyum birikimi gerçekleşir. Serbest radikal üretimi sonucu doku hasarı gelişir ve kalsifikasyon başlar. Klinik prezentasyon çok çeşitli olmakla birlikte ilerleyici nörodejeneratif disfonksiyon gözlenmektedir. Tedavide, semptomatik yöntemler ele alınır. Nöbet kontrolünde antiepileptik tedaviler gözden geçirilmeli ve fizik tedavi ve rehabilitasyon sağlanmalıdır.



Şekil 1. Beyin bilgisayarlı tomografide her iki serebral hemisferde özellikle bazal ganglionlarda, talamusalarda, nukleus kaudatusta ve bilateral serebellumda yaygın kalsifikasyon

[EP-18]**SPG11 MUTASYONU İLİŞKİLİ DOPA CEVAPLI DİSTONİ****VİLDAN ALTUNAYOĞLU ÇAKMAK¹, ÖZNUR ARSLAN¹, ALPER HAN ÇEBİ²**¹KARADENİZ TEKNİK ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ NÖROLOJİ ANABİLİM DALI, TRABZON²KARADENİZ TEKNİK ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ TIBBİ GENETİK ANABİLİM DALI, TRABZON

Giriş: SPG11 mutasyonları spatisite, kognitif bozukluk periferik nöropati olduğu atosomal resesif herediter spastik paraparesinin sık görülen nedenleridir. Son yıllarda juvenil başlangıçlı parkinsonizm ve distoni gibi farklı klinik tablolara neden olabildiğine bildirilmiştir. Dopa-cevaplı distoni (DRD) çocukluk döneminde başlayan alt ekstremitelerde belirgin dopamine iyi yanıt veren distoni ile karakterizedir. İlerleyen yaşlarda parkinsonizm gelişebilir. Olguların çoğunda GTP siklohidrolaz 1 gen mutasyonu vardır.

Olgu: Yirmi sekiz yaşında kadın hasta, 6 aydır yürürken ayak parmaklarında içe bükülme, sağ ayakta kasılma şikayetleri ile başvurdu. Öz geçmişi çocukluk döneminde geç yürüme dışında normaldi. Aile geçmişinde anne baba akraba olup her ikisinde de titremem şikayeti olduğu öğrenildi. Nörolojik muayene sağ alt ekstremitelerde postür ve istirahat tremoru ve derin tendon reflekslerinin alt ekstremitelerde canlı olması dışında normaldi. Levodopa benzesarid tedavisi başlanarak yavaş olarak günlük 300 mg/gün levodopa dozuna çıkıldı. Tedaviden belirgin fayda gördü. Etiyolojik araştırmada rutin biyokimya, seruloplasmin, 24 saatlik idrarda bakır incelemesi ve beyin magnetik rezonans görüntülemesi normaldi. Genetik incelemede GCH1 ve PARK2 gen mutasyonu negatif tespit edildi. Yeni nesil dizileme yöntemi ile hedeflenmiş gen paneli çalışması sonucu AP4E1 ve SPG11 homozigot mutasyon tespit edildi.

Tartışma: SG11 mutasyonunun nadir olarak juvenil parkinsonizm tablolarına neden olabilmektedir. Dopa-cevaplı distoni ise literatürde sadece bir olgu olarak bildirilmiştir. Bu olgumuz erişkinlerde de dopamin cevaplı distoni ile presente olan olgularda SPG 11 mutasyonu inceleme listesine eklenmesi gerektiğini göstermektedir.

[EP-21]**NADİR GÖRÜLEN BİR OLGU: SEREBROTENDİNÖZ KSANTOMATOZİS BOTOKS DENEYİMİ**ŞULE DALKILIÇ¹, MUSTAFA KARABACAK¹, YEŞİM GÜZEY ARAS²¹SB SAKARYA ÜNİVERSİTESİ EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ, NÖROLOJİ KLİNİĞİ, SAKARYA²SAKARYA ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ, NÖROLOJİ ANABİLİM DALI, SAKARYA

Giriş: Serebrotendinöz ksantomatozis, nadir görülen bir metabolik hastalıktır ve otozomal resesif geçiş gösterir. Prevalansının 5/100000'den az olduğu tahmin edilmektedir. Katarakt, ksantomlar ve progresif güç kaybı ile klinik prezentasyon gösterebilir. Bu yazımızda serebrotendinöz ksantomatozis tanılı hastada botoks deneyiminden bahsetmeyi planladık.

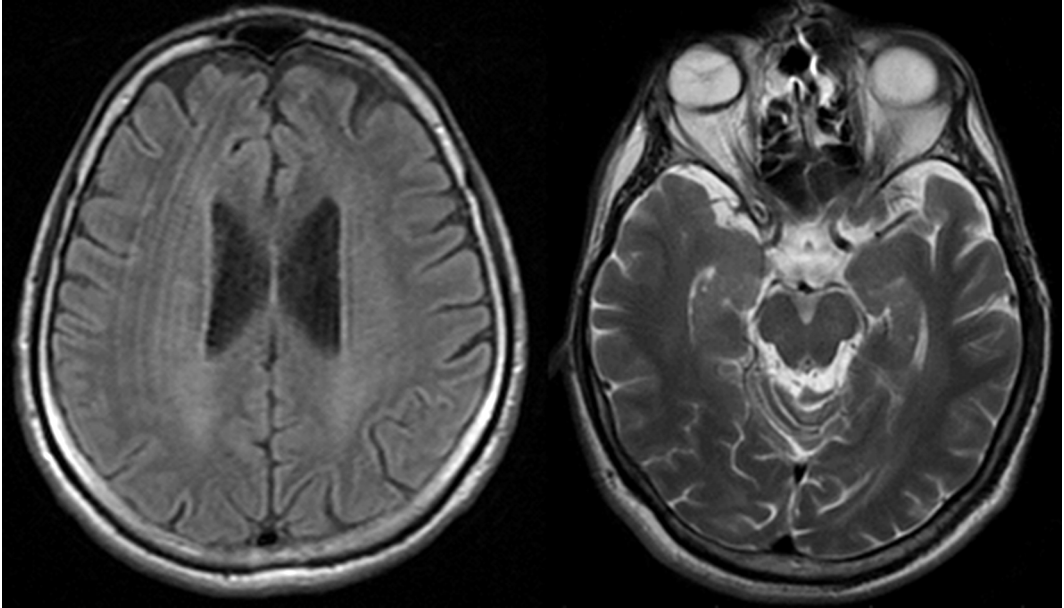
Olgu: Kırk dokuz kadar sağlıklı iken o dönemde başlayan ve giderek artan alt ekstremitelerde hakim güçsüzlük ve zamanla gelişen yürümede bozulma şikayetleri başlamış. Yine aynı dönemde kronik ishal şikayeti de mevcutmuş. Takibinde ayaklarının arkasında özellikle tendonların üzerinde ksantom oluşmuş ve sonrasında juvenil katarakt tanısı alıp operasyon yapılmış. Zamanla yürümesi daha da bozulan hasta önce iki yanlı destekle mobilize iken 20 yaşından sonra tekerlekli sandalyeye bağımlı hale gelmiş. Tanıya yönelik olarak yapılan genetik inceleme sonucunda CYP27A1 geninde p.D354G*(c.1061A>G)/IVS6+1G>A) (c.1184+1G>A)/IVS8+2T>C (c.1476+2T>C) Birleşik Heterozigot mutasyonu tespit edilerek ve elektrofizyoloji sonuçları ile birlikte hastaya serebrotendinöz ksantomatozis tanısı konulmuş. Kenodeoksikolik tedavisi başlanmıştır. Nörolojik muayenesinde şuur açık, koopere, ir +/-, pupiller izokorik, göz hareketleri serbest, alt ekstremitelerinde motor kuvvet 1/5 paraplejik, spastisite ve kaslarda atrofi mevcut, duyu kusuru yoktu. Derin tendon refleksleri artmıştı. Fizik muayenesinde her iki ayak Aşil tendonunda ksantomlar görüldü (Şekil 1).

Laboratuvar testleri doğaldı. Elektromiyografisinde alt ekstremitelerde sağ sural duysal amplitudde azalma ve sağ peroneal motor amplitud düşük, iğne emg normal sınırlar içinde saptandı ve bulgular ılımlı bir polinöropati olarak değerlendirildi. Kraniyal manyetik rezonans görüntüleme (MRG) normal sınırlar içinde değerlendirildi (Şekil 2). Hastaya alt ekstremitelere yönelik botoks uygulaması yapıldı ve fizik tedavi ve rehabilitasyon önerildi. Kontrol muayenede ılımlı yanıt izlenen hasta takibe alındı ve üç aylık periyodlar ile botoks uygulaması planlandı.

Tartışma: Serebrotendinöz ksantomatozis (CTX), diyare, juvenil başlangıçlı katarakt, adölesan çağda karşılaşılan tendon ksantomaları ile karakterize bir hastalıktır. Bu hastalarda erişkin çağda progresif ilerleyen nörolojik disfonksiyon gözlenir. Genetik incelemelerde 2. kromozomun uzun kolundaki CYP27A1 geninde mutasyon tespit edilir. CYP27A1 mutasyonu sonucu safra asitinin sentezinde azalma, aşırı kolestanol üretimi ve dokularda kolesterol ve kolestanol birikmesi gözlenir. Semptomların başlama yaşı genellikle 17-19 civarındadır. Hastalığa sıklıkla demans ve psikiyatrik bozukluklar eşlik eder. Ek olarak distoni, parkinsonizm, ataksi, periferik nöropati ve nöbetler de tabloya eşlik edebilir. Tedavi edilebilir önemli bir nörojenetik durumu temsil etmekle birlikte erken teşhis büyük önem arz eder. Tedavi seçenekleri sınırlı olmakla birlikte kenodeoksikolik ile fayda sağlayan hastalar bildirilmiştir fakat ileri evre hastalarda yarar sınırlıdır. Hasta ve bakım verene fayda sağlaması ve tedavide yön vermesi sebebi ile serebrotendinöz ksantomatozis tanılı hastada botoks deneyimini sunmaya değer bulduk.



Şekil 1. Aşil tendonunda ksantomlar.



Şekil 2. Kraniyal manyetik rezonans görüntüleme normal sınırlar içinde.

[EP-22]

NON-KETOTİK HIPERGLİSEMİ İLİŞKİLİ FOKAL NÖBET

AYSEL BÜŞRA ŞIŞMAN BAYAR, ABDULHAMİT SAĞLAM, MUHAMMET DURAN BAYAR, NURDAN GÖÇGÜN,
AYŞE ÖZLEM ÇOKAR

HASEKİ EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ, İSTANBUL

Giriş: Non-ketotik hiperglisemi sıklıkla kontrolsüz tip-2 diabet hastalarında oraya çıkan, plazma osmolaritesinde artışın olduğu; ketoasidozun eşlik etmediği ciddi akut komplikasyonlardan biridir. Nadirde olsa bu durumda fokal veya jeneralize nöbetler ortaya çıkabilir. Olgumuzda hiperglisemik hastada görülen fokal nöbet tartışılmıştır.

Olgu: Elli üç yaşında hipertansiyon ve tip-2 diabet nedeniyle oral antidiyabetik tedavisi altında olan erkek hasta, ani başlayan, günde 8-10 kere tekrar eden sol kolda kasılma ve istemsiz atmalar şikayeti ile başvurdu. Daha önce benzer şikayeti olmadığını belirten hastanın yapılan nörolojik muayenesinde sol kolda ve elde miyokloni olarak değerlendirilen sıçrayıcı şekilde hareketi olduğu ve diğer muayenelerinin normal olduğu görüldü. Hastanın yapılan kan tetkiklerinde kan şekeri 488 mg/dL, Na: 135 mmol/L, HbA1c: 11.2, pH: 7.37 ve plazma osmolaritesi 300 mosm/kg olarak sonuçlandı. Kranial bilgisayar tomografisinde ve vasküler değerlendirmesinde anlamlı patoloji saptanmadı. Hastanın kranial manyetik rezonans görüntülemesinde; sağ frontoparietalde ve inferior parietookspitalde subkortikal T2 hipointensitesi izlenmekte olup bu seviye komşuluğunda subkortikal beyaz cevherde fokal difüzyon kısıtlılıkları izlendi. Bu durum ön planda hiperglisemiye sekonder olarak değerlendirildi. Hastanın yapılan EEG incelemesinde epileptiform deşarj izlenmedi. Hasta ön planda non-ketotik hiperglisemi ile tetkiklenmiş olan fokal nöbet olarak düşünüldü. Hastaya kan şekeri regülasyonu için insülin tedavisi ve levotirasetam 1000 mg/gün tedavisi başlandı. Takiplerinde şikayetin tekrarlamadığı görüldü.

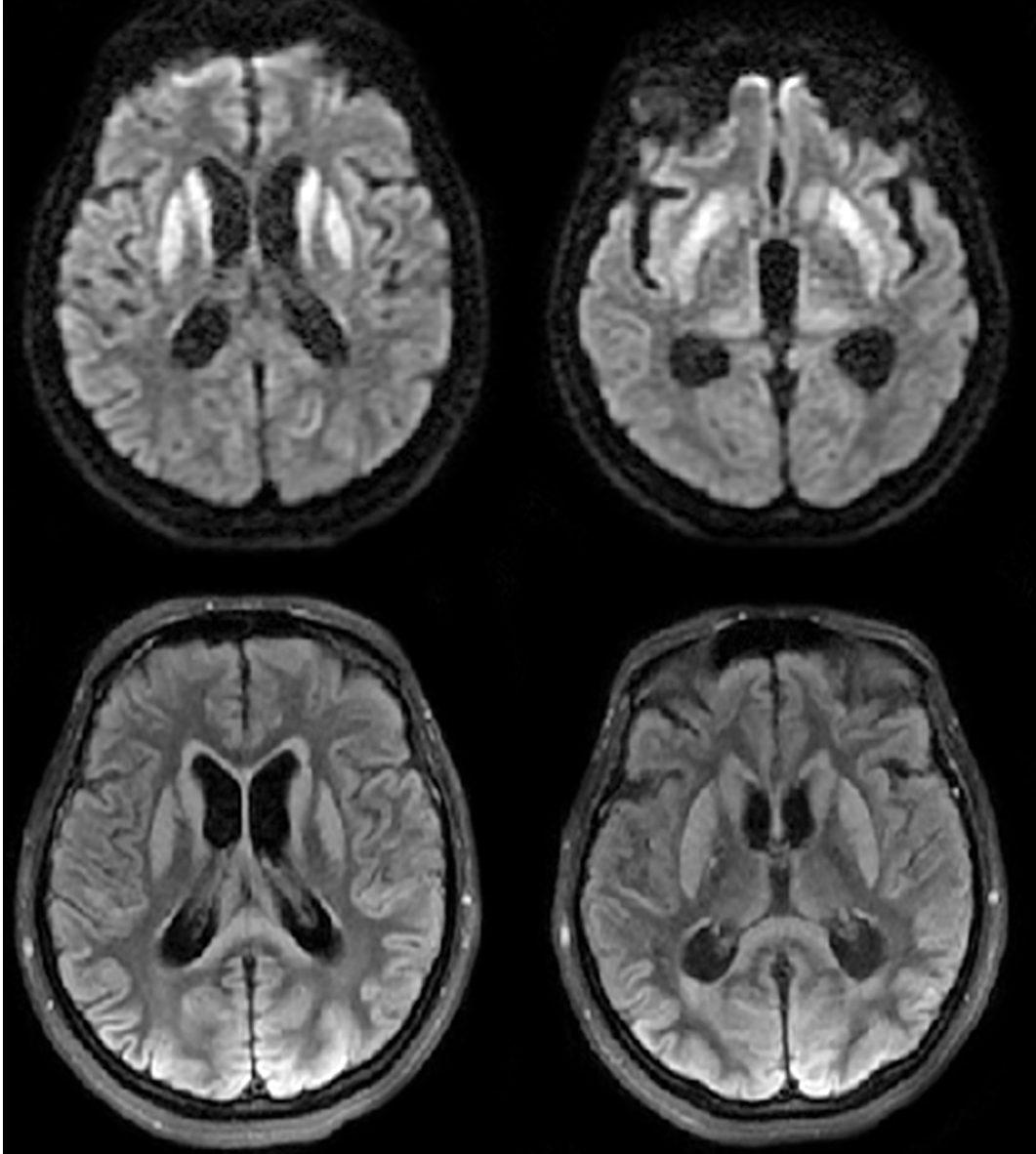
Tartışma: Non-ketotik hiperglisemi ile tetiklenen fokal nöbetlerin tedavisinde asıl amaç kan şekeri regülasyonunun sağlanması olmalıdır, hastalar sıklıkla anti-nöbet tedaviye dirençlidir. Bu olguda diabetin komplikasyonlarından biri olan nonketotik hiperglisemi durumunun karşımıza fokal veya jeneralize nöbetlerle de gelebileceğini vurgulamak istedik.

[EP-24]**HİPOKSIYE SEKONDER NÖBET VE HAREKET BOZUKLUĞU İLE PREZENTE BAZAL GANGLİA TUTULUMU: OLGU SUNUMU**ŞULE DALKILIÇ¹, ESRA ÜNAL¹, YEŞİM GÜZEY ARAS²¹SB SAKARYA ÜNİVERSİTESİ EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ, NÖROLOJİ KLİNİĞİ, SAKARYA²SAKARYA ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ, NÖROLOJİ ANABİLİM DALI, SAKARYA

Giriş: Bazal gangliyonlar güçlü metabolik aktiviteye sahip derin beyaz cevher yapılarıdır. Genetik, metabolik, toksik, enfektif süreçlerin yanı sıra hemodinamik ve hipoksiye sekonder simetrik/asimetrik tutulum gösterebilirler. Lezyonlarında sıklıkla tremor kore distoni parkinsonizm gibi hareket bozukluğu bulguları ortaya çıkar. Burada uzamış kardiyak arrest ve CPR sonrası hipoksiye sekonder ortaya çıkan epileptik nöbetler ve istemsiz hareketler ile karakterize bilateral bazal ganglia tutulumu olan olgu sunulmuştur.

Olgu: Kırk iki yaşında kadın hasta kliniğimize tüm vücutta kasılma titreme şikayetleri ile konsülte edildi. Öyküsünde bir gün önce acil servise ani gelişen bilinç kaybı ile başvurduğu ventriküler fibrilasyon saptanması ve kardiyak arrest gelişmesi sonucu 30 dakika kardiyopulmoner resusitasyon uygulanıp, entübe edilerek anestezi yoğun bakımda takibe alındığı öğrenildi. Takibin ikinci günü birkaç dakika süren tüm vücutta kasılma titreme olması nedeni ile nöbet ön tanısı ile tarafımıza danışıldı. Öz geçmişinde bilinen bir kronik hastalığı bulunmamaktaydı. Yapılan nörolojik muayenesinde genel durumu kötü, entübe, sedatize, nonkoopere, nonoryante, pupiller izokorik, ır+/, fasiyal asimetri yok, kas gücü muayenesinde sedasyon etkisi altında olup belirgin lateralizasyon saptanmadı, taban cildi refleksi bilateral fleksor gözlemlendi. Laboratuvar bulgularında hafif KCFT yükseklığı mevcuttu. Beyin bilgisayarlı tomografi (BBT) görüntülemesinde akut santral patoloji saptanmadı. Hastaya levetirasetam 1000 mg/gün dozunda başlandı ve yüzde seğirmelerin devam etmesi sebebi ile 1500 mg/gün dozuna çıkıldı. Yaklaşık 10 gün sonraki kontrol BBT'de sağ bazal ganglia düzeyinde minimal hematoma izlendi. Antiödem tedavi önerildi. Kontrol nörogörüntülemesinde yaygın beyin ödemi ve hematoma alanında regresyonu gözlemlendi. Hastanın yatışından yaklaşık bir ay sonra nöbetleri kısmen kontrol altına alındı. Ancak hastada yüzde, gözlerde ve ağız kenarında istemsiz hareketler gözlenmesi üzerine tarafımıza tekrar danışıldı. Öncelikle hastada miyokloni düşünüldü. ve çekilen kraniyal manyetik rezonans görüntüleme (MRG)'sinde ise bilateral bazal gangliyonlarda, putamen, ve nükleus kaudatusta T2 flair ve difüzyon MRG kesitlerinde hiperintens alanlar izlendi (Şekil 1). Ön planda hipoksik sürece bağlı olduğu düşünüldü. Hipoksi ve hipotansiyondan kaçınılması ve hemodinamik açıdan stabilizasyon sağlanması önerildi. Yapılan son nörolojik muayenesinde genel durum orta-kötü, trakeostomi ile takipli, gözler spontan açık, nonkoopere, ır +/+, pupiller izokorik, göz hareketleri serbest, ağrılı uyarana minimal yanıt mevcut izlendi.

Tartışma: Bazal gangliyonlar motor kontrol, öğrenme ve limbik fonksiyonların işlenmesinde görev alır. Bazal gangliyon lezyonlarının etiolojisinde akut ve kronik süreçler yer almakla birlikte; akut süreçler arasında inme, hipoksi, hipoglisemi, karbon monoksit zehirlenmesi ve ensefalit yer almaktadır. Lezyonun tutulum bölgesine göre distoni, tremor, kore, miyoklonus gibi hareket bozuklukları gözlemlenebilir. Bizim olgumuzda da hipoksi sonrası nöbet ve hareket bozukluğu gözlenmekteydi. Bazal gangliyonlar, nöbet oluşumunda doğrudan yer almamakla birlikte, nöbetlerin yayılmasında ve kontrolünde önemli bir rol oynamaktadır. Bazal ganglia aktivitesindeki değişikliklerin iktal aktivitenin anatomik bağlantılar yoluyla yayılmasını yansıtabileceğine dair çeşitli çalışmalar literatürde bildirilmiştir. Nöbetlerin mekanizmasında bazal gangliyonların rolü hakkında daha fazla çalışmaya ihtiyaç vardır.



Şekil 1. Bilateral bazal ganglionlarda, putamen, ve nukleus kaudatusta T2 flair ve difüzyon manyetik rezonans görüntüleme kesitlerinde hiperintens alanlar.

[EP-25]**ATİPİK PARKİNSONİZM SENDROMLARINDA ATİPİK BULGULAR**

FATMA ZEHRA ÇALIKUŞU, SEMA AKKUŞ, ESRA KOÇHAN KIZILKILIÇ, BURÇ ÇAĞRI POYRAZ,
GÜNEŞ KIZILTAN, AYŞEGÜL GÜNDÜZ

İSTANBUL ÜNİVERSİTESİ CERRAHPAŞA TIP FAKÜLTESİ, İSTANBUL

Amaç: Parkinson-plus sendromları olarak da bilinen atipik Parkinsonizm sendromları klinik olarak idiyopatik Parkinson hastalığından ayırt edilmesi zor olan bir grup heterojen nörodejeneratif hastalığı içerir. Bu çalışmada, kohortumuzdaki atipik parkinsonizm sendromlarının normalden farklı prezantasyonlarının yaygınlığını ve özelliklerini ortaya koymayı amaçladık.

Yöntemler: Ocak 2011 ve Ocak 2022 tarihleri arasında merkezimize parkinsonizm ile başvuran tüm hastaların tıbbi kayıtları retrospektif olarak incelendi. Dışlama kriterleri olarak idiyopatik Parkinson hastalığı ve sekonder nedenlere bağlı parkinsonizmi belirledik. Güncel klinik kriterlere göre atipik parkinsonizm sendromlu hastaları dahil ettiğimiz bu çalışmada nörolojik, psikiyatrik, radyolojik ve elektrofizyolojik analizler retrospektif olarak inceledik. Tipik ve atipik özellikler, mevcut klinik kriterlere ve önceki bildirilere göre sınıflandırdık.

Bulgular: Atipik Parkinsonizm sendromlu 51 hasta belirledik; 46 hasta dahil edildi, beş hasta yetersiz takip nedeniyle dışlandı. Muhtemel tanılar multisistem atrofi (MSA, n=19), Lewy cisimli demans (DLB, n=10), frontotemporal demans (FTD, n=10), kortikobazal sendrom (KBS, n=3), progresif supranükleer felç idi. (PSP, n=4). FTD'li bir hasta, PSP ile örtüşen özelliklere sahipti. Hastaların %13'ünde (n=6) tremor; %7'sinde ise miyoklonus mevcuttu (n=3); FOG ve yukarı bakış felci hastaların %4'ünde (n=2); %2'sinde ise ataksi, göz kapağı miyoklonisi, çift görme ve yavaş sakkadlar (n=1) rapor edildi. Atipik bulgular; MSA hastalarında, göz kapağı miyoklonisi, çift görme, yukarı bakış parezisi; DLB'de ataksi, miyoklonus, anormal sakkadik hareketler ve MRG'de mezensefalonda tipik bir sinekkuşu belirtisi; FTD'de piramidal bulgular ve aile öyküsü; PSP'de erken başlangıç, aile öyküsü ve psikiyatrik bulgularla başlangıç vardı. Piramidal bulguların eşlik ettiği FTD benzeri ve erken başlangıçlı PSP benzeri prezantasyonlarda genetik nedenler ortaya çıktı.

Sonuç: Atipik parkinsonizm sendromlarında güncel tanı kriterleri dışındaki prezantasyonlar atipik bulgular olarak kabul edilmektedir. Sakkadlardaki bozulmalar, miyokloni ve ataksi gibi atipik bulgular dejeneratif sendromların parçası olabilmektedir. Ancak aile öyküsü, daha erken yaşta başlama ve bazı sendromlara eşlik eden özel nörolojik bulgular genetik sendromlar akla getirmektedir.

[EP-28]**OLASI PSP-OM OLGU SUNUMU****MERVE GÜRSOY HASOĞLAN, TUĞBA ATASOY, FATMA GENÇ, EYLEM ÖZAYDIN GÖKSU**

ANTALYA EĞİTİM ARAŞTIRMA HASTANESİ, ANTALYA

Giriş: Progresif supranükleer felç (PSP) yarım asrı aşkın süredir bilinmekte olup literatürdeki olguların çoğu “klasik PSP” olarak bilinen PSP-RS (PSP-Richardson sendromu) ve ikinci sıklıkta görülen PSP-P (PSP-Parkinsonizm baskın) üzerinedir. İlerleyici yürüyüş donmasının olduğu (PSP-PGF), postüral instabilitenin baskın olduğu (PSP-PI), okülomotor disfonksiyonun baskın olduğu (PSP-OM), frontal bulguların baskın olduğu (PSP-F) bu fenotiplerden bazılarıdır. Alt tiplerin çoğu, 2017 Hareket Bozuklukları Derneği (MDS) kriterlerine dahil edilmiştir ve PSP tanısında bu kriterlerin hassasiyeti %87.9’dur. Dört tekrarlı bir Taupati olan PSP’de Tau proteininin farklı beyin bölgelerinde birikmesiyle fenotipik çeşitlilik geliştiği savunulmaktadır. Birçok hastalık klinik olarak PSP’ye benzeyebilir. Nadir PSP fenotipleri ve PSP’yi taklit eden sendromlarla ilgili etkili *in vivo* çalışmalar mevcut değildir. Olgu serileri bu aşamada yol göstericidir. Bu olgu sunumunda vertikal bakış parezisi ile başvuran bir olası PSP-OM olgusunu paylaşmaktayız.

Olgu: Elli beş yaş erkek hasta, bir haftadır olan bulanık görme ve iki kez düşme yakınmalarıyla polikliniğimize başvurdu. Astım dışında kronik hastalığı, kronik ilaç kullanımı yoktu. Patolojik muayene bulguları: Supranükleer tarzda bilateral vertikal bakış parezisi, bradimimi, DTRlerde kısmii azalmaydı. Öykünün akut başlangıçlı olması sebebiyle Miller-Fischer ön tanısı ile yatışı yapıldı. BOS bulguları normal sınırlardaydı. EMG’de polinöropati düşündürür bulgu saptanmadı. Beş gün IVIG tedavisi verildi, klinik yanıt alınmadı. Yakınları çağırıldı, anamnez derinleştirildi, yakınmalarının 6-8 aydır olduğu, önce aşağı bakamadığını fark ettiklerini, sonra yukarı da bakamamaya başladığı öğrenildi. Kontrastlı beyin, orbita ve hipofiz MR’larında kliniği açıklayacak patoloji saptanmadı. Hastanın bradikinezi, rijiditesi, istirahat tremoru yoktu, asosiy hareketler doğaldı. Yürüyüşü doğal, ataksisi yoktu, her iki kolu eşit sallıyor ve dönüşleri hızlıydı. Çekme testi negatifti. Mini mental test yapıldı, 20/30 puan aldı. Beyin PET’de anlamlı bulgu raporlanmadı.

Tartışma: Postüral instabilite bulguları olmaması, hareket kısıtlılığına sebep olacak rijidite, bradikinezi olmaması düşmelerinin aşağı bakış parezisine bağlı olabileceğini düşündürmekteydi. Beklenen 50-60 yaş aralığında oluşu, yakınmalarının akut başlangıçlı olmadığına anlaşılması, vertikal bakış parezisi, mini mental puanının yaşa göre belirgin düşük olması ve bradimimisi ön planda nörodejeneratif bir süreci, PSP’yi akla getirmekteydi. MR’da tipik mezensefalon atrofi, humming bird bulguları yoktu. Özellikle aksiyel, simetrik ya da asimetrik parkinsonizm bulgularının olmayışı, ön planda okülomotor bulguların oluşu akla PSP-OM fenotipini getirmekteydi. Bu fenotipte spesifik görüntüleme bulgusu beklenmez, ilk bulgu vertikal bakış felcidir, kognitif disfonksiyon yoktur ya da minimaldir. MMT puanının 20/30 oluşuna eşlikçi konuşma ya da davranış bozukluğunun olmayışı PSP-F fenotipinden uzaklaştırmaktadır. Literatürde PSP-OM tanısını destekleyebilecek beyin PET bulguları olsa da sayıca az olgular söz konusudur. Bu olgumuz, klinisyenlerin şu anda atipik parkinsonizmin nadir varyantlarının teşhisi için nörolojik muayene ve anamnezin hala temel olduklarına dikkat çekmektedir.

Kaynaklar

1. Factor SA, Esper CD. Progressive supranuclear palsy (PSP): Clinical features and diagnosis. December 06, 2021.
2. Krzosek P, Madetko N, Migda A, Migda B, Jaguś D, Alster P. Differential Diagnosis of Rare Subtypes of Progressive Supranuclear Palsy and PSP-Like Syndromes-Infrequent Manifestations of the Most Common Form of Atypical Parkinsonism. Front Aging Neurosci 2022;14:804385. doi: 10.3389/fnagi.2022.804385.

[EP-30]**COVID 19 İLİŞKİLİ OPSOKLONUS MİYOKLONUS ATAKSİ SENDROMU (OMAS) OLGU SUNUMU:**

ALİ RIZA GÜNDÜZ, FİRDEVS EZGİ UÇAN TOKUÇ, MERVE GÜRSOY HASOĞLAN, FATMA GENÇ, EYLEM ÖZAYDIN GÖKSU, ABDULLAH MUHAMMET ELİTAŞ

ANTALYA EĞİTİM ARAŞTIRMA HASTANESİ NÖROLOJİ KLİNİĞİ, ANTALYA

Giriş: Opsoklonus-miyoklonus-ataksi sendromu (OMAS), kaotik göz hareketlerinin ve yaygın miyoklonusun akut veya subakut gelişimi ile karakterizedir. Bazı durumlarda ataksi ve ensefalopati bu antiteye eşlik etmektedir.^[1]

Miyoklonusun etiyojik sınıflandırmasına göre, OMAS semptomatik miyoklonus kategorisine girer ve etiyojik olarak idiyopatik, paraneoplastik, enfeksiyöz ve diğer alt gruplara ayrılır. Miyoklonus, sarsıntılı hareketlere yol açan kısa, ani, şok benzeri kas kasılması olarak tanımlanır. Artan aktivasyon veya kas kasılmasının inhibisyonuna dayalı olarak ayrıca pozitif ve negatif miyoklonus olarak ayrılır. Miyoklonusun oküler eşdeğeri olan opsoklonus, takiple şiddetlenen, bakışın her yönünde düzensiz, aritmik ve kaotik göz hareketleridir. Çocuklarda daha sık görülür ve %2 oranında nöroblastoma ile beraberdir. Yetişkin başlangıçlı OMS, çocuklardaki benzer bozukluğun aksine (Kinsbourne sendromu olarak anılır), özellikle enfeksiyonlarla bağlantılı olarak, daha az tanımlanmış bir antitedir.^[2] Erişkinlerde bildirilen olguların çoğu, çoğunlukla antinöronal antikorlardır. Bununla birlikte, paraenfeksiyöz etiyoji olduğu varsayılan birçok idiyopatik olgu ortaya çıkıyor gibi görünmektedir ve bu hastalar kısa süreli (4-6 hafta) semptomatik faz gösterirler ve çoğu durumda immünoterapiye yanıt verirler.^[3] COVID-19 enfeksiyonu ilişkili nörolojik tutulumlar gün geçtikçe daha net anlaşılmaktadır.

Olgu: Otuz beş yaş kadın hasta, acil servise bir aydır şiddetlenen istemsiz göz hareketleri, akatizi, dengesizlik, kollarda bacaklarda sıçramalar, yürüyemede zorluk, kaygı, endişelenme ve iritabilite ile baş vurdu. Şikayetleri başlamadan on gün önce otit ve hırıltılı solunum öyküsü mevcuttu, öz geçmişinde infertilite tedavisi dışında öykü yoktu. Nörolojik muayenesinde gezici göz hareketleri her iki gözde horizontal vertikal ve rotatuar yönde aritmik, fiksasyon ile artan sıçrama tarzında göz hareketleri, taraf vermeyen ataksi ve geniş tabanlı yürüme mevcuttu. Hasta OMAS etiyojisi açısından nöroloji servisimize yatırıldı. Yatışında alınan COVID PCR testi negatif sonuçlandı. Hastanın çekilen beyin, servikal spinal manyetik rezonans görüntülerinde herhangi bir patolojiye rastlanmadı. Paraneoplastik sendrom için malignite taraması yapıldı, tüm batın, pelvis ve toraks bilgisayarlı tomografisi, meme, tiroid ultrasonografisi tümör belirteçleri ve jinekolojik muayenesi normaldi. Hastaya lomber ponksiyon (LP) yapıldı, eş zamanlı kan şekeri: 105 mg/dL glukoz: 55 mg/dL protein: 102, direkt bakı 120 lökosit izlendi, BOS kültüründe üreme yoktu, BOS PCR: viral yük saptanmadı. menenjit paneli negatif olarak sonuçlandı, otit öyküsü de olan hastada santral sinir sistemi enfeksiyonu ekarte edilemedi, enfeksiyon hastalıklarına danışılarak ampirik antibiyoterapi başlandı. Antibiyoterapi on güne tamamlanan ancak kliniğinde değişiklik olmayan hastaya kontrol LP yapıldı, BOS protein: 62 mg/dL glukoz: 58 eş zamanlı kan şekeri: 85 mg/dL direkt bakıda 200 lökosit, 100 eritrosit izlendi. BOS kültüründe üreme izlenmedi, BOS PCR sonuçlarında viral yük saptanmadı. Bu bulgular ile enfeksiyon hastalıklarına danışıldı, santral sinir sistemi enfeksiyonu düşünülmedi, hastaya 7 gün 1000 mg metilprednizolon intravenöz verildi, oral idame tedavisi devam edildi. Steroid tedavi 3.gününden sonra nörolojik muayenesi tam düzelme gösterdi. Yatışı esnasında tekrar öksürük şikayeti gelişen hastadan yatışının 14. gününde tekrar COVID PCR testi alındı, pozitif sonuçlandı. Vitalleri stabil olan hasta izolasyon süresini tamamlaması için evine taburcu edildi.

Sonuç: OMAS yetişkinlerde çok nadir görülen bir klinik antite olup geniş ayırıcı tanısı bulunmaktadır. Özellikle postenfeksiyöz ve paraneoplastik sebepler otoimmün tedaviye yüz güldürücü yanıt vermektedir. Biz de olgumuzu OMAS tipik klinik bulguları içerdiği ve tedavi edilebilir sebeplere dikkat çekmek için sizlerle paylaşmaya değer bulduk.

Kaynaklar

1. Gabaldón-Torres L, Fernández-Domínguez J, Salas-Felipe J, Caminoa-Lizarralde A, Palomo-Ferrer F, Gutiérrez-Molina M, Morales-Bastos C, de Sarriá-Lucas MJ, Arpa-Gutiérrez FJ . Opsoclonus-myoelonus-ataxia syndrome: two anatomo-clinical case reports. Rev Neurol 2009;48:137-140 doi: 10.33588/rn.4803.2008217.

2. Emamikhah M, Babadi M, Mehrabani M, Jalili M, Pouranian M, Daraie P, Mohaghegh F, Aghavali S, Zaribafian M, Rohani M. Opsoclonus-myoclonus syndrome, a post-infectious neurologic complication of COVID-19: case series and review of literature. *J Neurovirol* 2021;27:26-34. doi: 10.1007/s13365-020-00941-1.
3. Oh SY, Kim JS, Dieterich M. Update on opsoclonus-myoclonus syndrome in adults. *J Neurol* 2019;266:1541-1548. doi: 10.1007/s00415-018-9138-7.

[EP-35]**İLERİ EVRE PARKİNSON HASTALIĞINDA LEVODOPA-KARBİDOPA İNTESTİNAL JEL KULLANIMI OLGU SUNUMU****HATİCE KÖSE ÖZLECE***ACIBADEM KAYSERİ HASTANESİ, KAYSERİ*

Giriş: Parkinson hastalığı, bazal gangliyonlardaki substansia nigranın pars kompaktasındaki dopaminerjik nöron kaybı ile giden yaygın nörodejeneratif bir hastalıktır. Hastanın yaşadığı motor semptomlar striatal dopamin eksikliği nedeni ile olduğu için, dopaminerjik tedaviler hemen her hastada çok iyi yanıt verir. Erken evrelerde monoterapiler tercih edilirken orta evre hastalarda kombine tedaviler daha yüz güldürücü olabilmektedir. Ancak ilerleyen evrelerde bazı motor komplikasyonlar karşımıza çıkmakta ve oral tedaviler genellikle hastalığı yönetmekte yetersiz kalmaktadır. Bu aşamada subkutan veya sürekli apomorfin enjeksiyonları, intestinal dopamin uygulamaları ve derin beyin stimülasyon tedavileri ön plana çıkmaktadır. Levodopa-karbidopa intestinal jel uygulaması ile, dopamin direkt emilim bölgesi olan jejunuma direkt verilebilmekte ve tedavi etkinliği ciddi şekilde artabilmektedir.

Olgu: Altmış dört yaşında erkek hasta. Şikayeti: Sol kolda istirahatte belirginleşen titreme, hareketlerde yavaşlama, yürümeyi başlatmada güçlük, sık sık donma, ilaç tedavilerinden sonra iki saat daha rahat hareket edip sonrasında hareketlerde şiddetli yavaşlama. Hikayesi: Hasta Yaklaşık 8 yıl önce idiyopatik Parkinson Hastalığı tanısı almış ve değişik kombinasyonlarda L-Dopa ve agonist tedaviler ile takipli iken, iki ay önce polikliniğimize özellikle sabah uyanıldığı dönemde yoğun olan hareket edememe, ilaç tedavisi sonrası şikayetin azalması ancak bir sonraki ilacı almadan önce hareketlerde aşırı yavaşlama, ayağa kalkma ve adım atmakta zorlanma şikayeti ile başvurdu. Hasta yürüme gücünü çektiklerinden yardıma ihtiyaç duyuyor ve sık sık düşüyordu. Bu şikayetleri nedeni ile çok sık oral L-dopa tedavileri alan hastanın akşam saatlerinde ise kontrol edemediği istemsiz hareketleri başlıyordu. Hastanın gerekli tetkikleri yapılarak levodopa-karbidopa intestinal jel tedavisine karar verildi.

Sonuç: Hastaya perkütan gastro-jejunostomi tüpü yerleştirilerek, doz hesaplamaları yapılarak tedaviye başlandı. L-Dopa kısa yarılanma ömrü nedeni ile striatumdaki pulsatil dopamin stimülasyonunun sebep olabileceği yan etkiler azaltılabilir. Özellikle ilaç tedavisi ile motor dalgalanmaları ve istemsiz hareketleri izlenen, ilaca cevap yetersizliği nedeni ile donmaları olan , zaman içinde ilaca cevabı azalan, ağızdan ilaç kullanımını tolere edemeyen hastalarda bu tedavi önemli bir seçenektir.

[EP-38]**KORE-AKANTOSİTOZ: OLGU SUNUMU VE LİTERATÜR ÖZETİ****NURBANU AYGÜNDÜZ YAPICI, SUNAY SUMRU ÖZDEMİR ÖNER, FEVZİ YAŞAR ÇOBAN,
BERİL ÇOLAKOĞLU***DOKUZ EYLÜL ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ NÖROLOJİ ANABİLİM DALI, İZMİR*

Giriş: Kore-akantositoz korein proteinini kodlayan VPS13A genindeki fonksiyon kaybı veya mutasyon sonucunda ortaya çıkan nadir genetik bir hastalıktır. Esas olarak yetişkin çağda özellikle 3. dekada ortaya çıkar, 20 yaşından önce veya 50 yaşından sonra görülmesi nadirdir. Klinik belirtiler; ilerleyici kore, orofasiyal lingual diskinezi, nöbetler, bilişsel bozukluk, psikiyatrik semptomlar ve kaslarda zayıflık, polinöropati gibi nöromusküler belirtilerden oluşur. Klinik bulgulara artmış serum CK değerleri, periferik yaymada artmış akantositler ile birlikte nörogörüntüleme bilateral kaudat nükleus atrofi, beyin FDG-PET çalışmasında bilateral putamen ve kaudat nükleusta hipometabolizma eşlik eder. Kore-akantositoz tanısı esas olarak periferik kanda artan akantositlerin gösterilmesine ek olarak hastanın klinik belirtilerine, laboratuvar bulgularına ve ayrıca benzer klinik özellikler gösteren diğer hastalıkların dışlanmasına dayanır. Genetik testler tanıyı doğrulamada önemlidir.

Olgu: Otuz dokuz yaşında erkek hasta bacaklarda ve kollarında olan istemsiz hareketler, konuşma zorluğu, ağızda tükürük biriktirme, üfleme ve hırıltı şeklinde istemsiz sesler çıkartma, dilde ve dudaklarda üfleme, emme şeklinde istemsiz hareketler gibi şikayetler ile kliniğimize başvurdu. Hasta sağ el dominanttı. Anne ve babasında akraba evliliği yoktu. Ailede nörodejeneratif hastalık öyküsü bulunmuyordu. Ekstrapiramidal disfonksiyon semptomlarına neden olabilecek ilaç maruziyeti öyküsü yoktu.

Hastanın 2014 yılında nöbetlerinin başladığı ve epilepsi tanısı ile takipli olduğu öğrenildi. Bu sebeple levitirasetam, lamotrijin, valproik asit tedavileri almaktaydı. 2016 yılında ise kollarında ve bacaklarda istemsiz hareketlerinin başladığı kafa sallama, omuz silkme gibi motor tiklerin ve üfleme, dil şaklatma gibi vokal tiklerin, emme hareketi şeklinde ağızda istemsiz hareketlerin şikayetlerine eklendiği son dört yılda şikayetlerinin belirginleştiği özellikle son bir yıldır konuşma zorluğu ve istemsiz hareketler sebebi ile günlük işlerini yapmakta zorluk yaşadığı öğrenildi. Ayrıca hasta 2018 yılından beri anksiyete ve depresyon sebebi ile psikiyatri bölümünde takipliydi.

Hastanın nörolojik muayenesinde kollarında ve bacaklarda koreiform hareketler, orofasiyal diskinezi ve dizatrik konuşma saptandı. Üfleme, dil şaklatma, omuz silkme ve boyunda fleksiyon hareketleri şeklinde tikler mevcuttu. Dört yanlı kas gücü 5/5 olarak değerlendirildi. Derin tendon refleksi hipoaktif olan hastanın duyu ve serebellar muayenesi olağandı. Yürüyüş paterni atipikti. Hastanın mini-mental durum muayenesi puanı: 27/30'du. Nöropsikolojik testinde; dikkati sürdürme becerisi bellek değerlendirilmesi için yeterli değildi ve karıştırıcı faktörler dışlansa da sözel leksikal akıcılıkta daralma, planlama becerisinde güçlük görüleceği düşünüldü.

Hastanın yapılan kan tahlillerinde CK: 1687 U/L (normal değer aralığı 0-171 U/L), LDH: 307 U/L (normal değer aralığı 125-220 U/L), AST: 90 U/L (normal değer aralığı 0-50 U/L), ALT: 74 U/L (normal değer aralığı 0-50 U/L) yüksek saptandı. Tam kan sayımı, böbrek-tiroid fonksiyon testleri, lipid profili, tam idrar tetkiki sonuçları, serum bakır, seruloplazmin, ANA, otoimmün otoantikör taraması, vitamin A ve E değerleri normaldi. Serolojik testler negatifti. Hastanın yapılan elektromiyografi incelemesi alta belirgin sensöriyal polinöropati ile uyumlu olarak değerlendirildi. Hastanın transtorasik ekokardiyografi incelemesinde, EKG'sinde ve EEG'sinde anormal bulguya rastlanmadı. Batın ultrasonografisinde karaciğer sağ lob uzun aksı 162 mm ile artmış olarak değerlendirildi. Çekilen abdomen BT'de hepatosplenomegali saptandı. Standart protokol ile incelenen periferik yayma sonucunda %10-15 akantosit varlığı saptandı. Hastanın kliniğimize başvurusundan 6 ay önce çekilen beyin MRG'sinde ise bilateral lateral ventriküllerin frontal hornlarının hafif dilate olduğu ve bilateral kaudat nükleuslarda atrofi olduğu görüldü.

Hastada; klinik olarak nöbet, koreiform hareketler, orofasiyal diskinezi, vokal tikler görülmesi, atipik yürüyüş paterninin olması (rubber man), bu bulgulara psikiyatrik bozukluğun ve sensöriyal polinöropatinin eşlik etmesi, periferik yaymada %10-15 akantosit görülmesi, CK değerinin yüksek olması ve beyin MRG'de kaudat nükleus atrofi olması sebebi ile kore-akantositoz tanısı ön planda düşünüldü. Tanımızı kesinleştirmek amacı ile genetik test sonucu beklenmektedir.

Tartışma: Nöroakantositoz sendromları periferik kan yaymasında akantositlerin varlığı ve bazal gangliyonların dejenerasyonu ile karakterize nadir görülen heterojen klinik özelliklere sahip bir grup hastalıktır. Kore-akantositoz bu grubun çekirdek sendromlarından biridir. Ayrıca McLeod sendromu, Huntington benzeri hastalık 2 (HDL-2), Pantotenat kinaz ile ilişkili nörodejenerasyon (PKAN) da çekirdek nöroakantositoz sendromlarından ve ayrııcı tanılarda düşünölmelidir.

Kore-akantositozun klinik belirtileri çeşitlidir ve kore karakteristiktir. Ek olarak distoni, parkinsonizm ve tikler gibi hareket bozuklukları eşlik edebilir. Bu hastalarda tipik olarak istemsiz dil ve dudak ısırma, beslenme distonisi görölebilir. Yürüyüş sırasında trunkal instabilite ve gövdede olan ani, şiddetli kasılmalar sebebi ile hastalarda lastik adam "rubber man" görünümü olabilir. Hastaların yaklaşık %42'sinin hastalığın orta veya geç evresinde en az bir nöbet geçirdiği tahmin edilmektedir. Bazı durumlarda epilepsi ilk klinik bulgu olabilir, hareket bozukluklarından 10 yıl kadar önce nöbetlerin ortaya çıktığı olgular bildirilmiştir. Hastaların 2/3'ünde bilişsel gerileme ve nöropsikolojik anormallikler (özellikle frontal lob sendromu) olduğu belirtilmiştir. Psikiyatrik semptomlar temel olarak duygusal instabilite, apati, depresyon, anksiyete ve maniyi içerir. Çoğunlukla psikiyatrik belirtiler hareket bozukluklarından önce ortaya çıkar ve bu dönemde kullanılacak nöroleptikler hareket bozukluğunun nörodejeneratif bir süreçten kaynaklandığının anlaşılmasını geciktirebilir. Klinik nöromusküler belirtiler arefleksi, sensörimotor nöropati ve ekstremitelerde zayıflık ve atrofiyi içerir. Genellikle subklinik hafif dereceli aksonal nöropati saptanır.

Labaratuvar çalışmalarında hastaların çoğunda serumda CK, LDH, AST, ALT, alfa hidroksibutirat dehidrogenaz (HBDH) seviyeleri yükselmiştir. Kore-akantositoz ve McLeod sendromunda serum CK seviyeleri genellikle yüksek saptanırken HDL2, PKAN ve Huntington hastalığında CK değerlerinin normal olması beklenir. Bu nedenle ayrııcı tanıda CK düzeyi bize yardımcı olabilir. Periferik kan yaymasında akantosit varlığı kore-akantositoz hastalarında %5-50, McLeod sendromu hastalarında %8-30 arasındadır. Akantositler hastalığın geç evresinde ortaya çıkabilir.

Kore-akantositozda nörogörüntüleme bulguları Huntington hastalığı ve diğer nörodejeneratif kore nedenlerinde görölen bulgular ile benzerdir. Beyin MRG bulguları bilateral kaudat nükleuslarda atrofi ve bazı olgularda putamenlerde T2 hiperintensitesini içerir. Ayrıca belirgin yapısal değişikliklerden önce beyin FDG PET ile putamenlerde ve bilateral kaudat nükleuslarda hipometabolizma gösterilebilir. 9q21 kromozomundayer alan ve 73 ekzondan oluşan korein adlı proteini kodlayan VPS13A kore-akantositoz ile ilişkilendirilen tek patojen genidir. Korein proteini birçok transmembran proteinin hücre içi trafiğinde ve aktin polimerizasyonunda rol alıyor gibi görölmektedir. Özellikle eritrositlerde ve beyin hücrelerinde yaygın olarak eksprese edilir ve işlev bozukluğunda hücre zarı disfonksiyonuna neden olur. Kalıtım paterni otozomal resesif, otozomal dominant ve X'e bağlı resesif olabilir. Bildirilen mutasyonlar yanlış anlamlı, anlamsız mutasyonları, duplikasyonları, çerçeve kaymasını ve delesyonları içerir.

Büyük ölçüde örtüşen klinik özelliklere sahip nöroakantositoz sendromlarının başlıca temsilcileri kore-akantositoz ve McLeod sendromudur, fenotipik olarak benzer şekilde karşımıza çıkabilirler. McLeod sendromu olan hastaların 2/3'ünde kardiyomiyopati veya aritmileri içeren kardiyak tutulum mevcuttur. Hastamızda kardiyak tutulum düşöndürecek bir kanıt olmaması ayrıca eşlik eden miyopati olmaması ve nöropatisinin hafif dereceli olması gibi sebepler ile ön planda kore-akantositoz düşünölmüştür.

Kaynaklar

1. Jung HH, Danek A, Walker RH. Neuroacanthocytosis syndromes. *Orphanet J Rare Dis* 2011;6:68. doi: 10.1186/1750-1172-6-68.
2. Velayos Baeza A, Dobson-Stone C, Rampoldi L, Bader B, Walker RH, Danek A, Monaco AP. Chorea-Acanthocytosis. 2002 Jun 14 [updated 2019 Apr 18]. In: Adam MP, Everman DB, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJH, Gripp KW, Amemiya A, editors. *GeneReviews*® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2023. PMID: 20301561.
3. Thapa L, Bhattarai S, Shrestha MP, Panth R, Gongal DN, Devkota UP. Chorea-acanthocytosis: a case report. *Int Med Case Rep J* 2016;9:39-42. doi: 10.2147/IMCRJ.S95882.
4. Zhu H, Feng XM, Zhao T, Liu JY. Neuroacanthocytosis with unusual clinical features: A case report. *Medicine (Baltimore)* 2019;98:e14050. doi: 10.1097/MD.00000000000014050.
5. Xiang Y, Li S, Liu X, Li J, Sun Q, Chen Y, Du Y, Wu J. Neuroacanthocytosis: a case report of chorea-acanthocytosis. *J Integr Neurosci* 2019;18:197-201. doi: 10.31083/j.jin.2019.02.165.
6. Huang S, Zhang J, Tao M, Lv Y, Xu L, Liang Z. Two case reports of chorea-acanthocytosis and review of literature. *Eur J Med Res* 2022;27:22. doi: 10.1186/s40001-022-00646-7.

[EP-43]

CADASIL SENDROMLU BİR OLGUDA ATİPİK PARKİNSONİZM

ŞENNUR DELİBAŞ KATI

ANTALYA EĞİTİM ARAŞTIRMA HASTANESİ NÖROLOJİ, ANTALYA

Amaç: CADASIL sendromu nadir bir genetik sendrom olup genellikle inme şeklinde karşımıza çıkmasıyla tanı almaktadır. CADASIL tanılı hastanın 2. inme sonrası takiplerde parkinsonizm bulgularının gelişmesi nedeniyle bu olgu sunulmak istenmiştir.

Materyal ve Metot: Yaklaşık 5 yıldır inme polikliniğinde takipli olan ve 2 kez hastaneye inme nedeniyle yatırılan 50 yaş kadın hastada 2. inme sonrası bradikinezi, bradimimi ve hafif rijidite semptomları gelişti.

Bulgular: Hastanın madopar yanıtı olmadı. Yan etkiler nedeniyle de kullanmak istemeyen hasta klinik takiplerde progrese olmadı.

Sonuç: CADASIL sendromu nadir bir sendromdur. Parkinsonizmle birlikteliği olması bakımından bu olgu sunuma değer bulunmuştur.

[EP-46]**HEMİKORE İLE PREZENTE OLAN İSKEMİK İNME****BURCU GÖKÇE ÇOKAL, H. NALAN GÜNEŞ, CEMİLE SENCER SEMERCİOĞLU****SBÜ ANKARA SAĞLIK UYGULAMA VE ARAŞTIRMA MERKEZİ, ANKARA**

Amaç: Kore düzensiz, ritmik olmayan, kısa süreli, hızlı, sıçrayıcı ve genellikle ekstremitelerin distalini tutan küçük amplitüdü istemsiz hareketlerdir. Hemikore etiyojisinde en sık sebep iskemik ve hemorajik serebrovasküler hastalıklardır. Sunduğumuz olgu sağ kol ve bacağına koreiform hareketlerle başvuran iskemik inme olgusudur.

Olgu: Elli sekiz yaşında kadın hasta, bir gün önce başlayan sağ kol ve bacağına istemsiz hareketler olması nedeniyle acil servisimize başvurdu. Öz geçmişinde bilinen bir hastalığı ve ilaç kullanımını yoktu. Soy geçmişinde özellik yoktu. Nörolojik muayenede motor defisit saptanmadı. Derin tendon refleksleri normoaktifti. Duyu ve serebellar sistem muayenesi solda normaldi. Sağ kol ve bacakta distalde belirgin, düzensiz istemsiz hareketleri vardı. Mevcut hiperkinetik hareket bozukluğu hemikore olarak değerlendirildi. Elektrokardiyografisi (EKG) normal sinüs ritmindeydi. Beyin bilgisayarlı tomografisi (BT) normaldi. Beyin acil difüzyon manyetik rezonans görüntüleme (MRG) solda lentiform nükleus düzeyinde difüzyon görüntüleme nispi hiperintens, ADC görüntülemesinde nispi hipointens akut/subakut enfarkt lehine değerlendirilen sinyal değişikliği izlendi.

Hasta iskemik inme tanısı ile servisimize yatırıldı. Ekokardiyografisi patoloji saptanmadı. Karotis ve vertebral arter Doppler USG incelemesinde her iki CCA bifurkasyonda ICA proksimallere uzanım gösteren milimetrik kalsifik plaklar izlendi. Klinik ve radyolojik bulgular ile iskemik serebrovasküler hastalığa bağlı hemikore tanısı koyuldu. Laboratuvar değerlerinde hemogram, tiroid fonksiyon testleri, elektrolitleri ve vitamin B12 incelemesi normaldi. Hastaya antiagregan, antihiperlipidemik tedavi ve haloperidol 3x3 damla başlandı. Haloperidolün 5. gününde hemikorenin belirgin gerilediği izlendi.

Tartışma ve Sonuç: İleri yaş hastalardaki akut başlangıçlı hemikorenin en sık nedenlerinden biri beyin dammar hastalıklarıdır. Vasküler etiyojiler arasında iskemi, hemoraji veya vasküler malformasyonlar yer almaktadır. Genellikle akut hemikore subtalamik nükleus, striatum veya putamenin akut, küçük derin yerleşimli enfarktlarında görülür.

Korenin ayırıcı tanısı içerisinde herediter metabolizma hastalıkları, Huntington koresi, olivopontoserebellar atrofiler, sistemik hastalıklar (sistemik lupus eritematozis, kronik böbrek yetmezliği, hepatoserebral dejenerasyon), beyin demir birikimi tip 1 (Hallevorden Spatz hastalığı), metabolik bozukluklar (hipernatremi, hiponatremi, hipertroidi, hipotroidi, hiperglisemi, hipoglisemi, hipomagnezimi, hipokalsemi, tiamin, niasin eksikliği) intoksikasyonlar (alkol, karbonmonoksit), beyin damar hastalıkları (bazal gangliyon enfarktleri, subdural, epidural veya intraserebral hematoma, arteriovenöz malformasyon), ilaçlar (nöroleptikler, butirofenonlar), psikostimülanlar (amfetamin, kafein, kokain) antiparkinson ilaçlar, antikonvülzanlar, multipl skleroz, aşı sonrası, serebral palsi, kernikterus, poliarteritis nodosa, Behçet hastalığı, migren, gebelik koresi düşünülmelidir. Akut başlangıçlı hiperkinetik hareket bozukluklarını ayırıcı tanısında inme de göz önünde bulundurulmalıdır.

[EP-48]

PANTOTENAT KINAZ İLE İLİŞKİLİ NÖRODEJENERASYON ATİPİK FORMLU OLGU SUNUMU

DILAN KANGÜL, ASİLE SEVAL ASLAN, SEVDA GÜMÜŞ ŞANLI, AYŞENUR CİLA, NESRİN HELVACI YILMAZ
MEDİPOL MEGA ÜNİVERSİTESİ HASTANESİ, İSTANBUL

Giriş: Pantotenat kinaz ile ilişkili nörodejenerasyon (PKAN) beyinde demir birikimi ile seyreden nörodejeneratif hastalıktır. PKAN olgularının %75'i, 6 yaşından önce başlar. Piramidal ve ekstrapiramidal bulgularla seyreder, hızlı ilerler. Erişkin PKAN olguları daha çok kognitif ve psikiyatrik bulgularla kendini gösterir, yavaş ilerler. Bu olgu sunumunda psikotik bulgularla başlayan geç başlangıçlı bir olguyu sunacağız.

Olgu: Yirmi beş yaşında, erkek hasta 3 yıldır aşırı sinirlilik ve tuhaf davranışları nedeni ile psikiyatri kliniğine başvurdu. Hafif derecede dengesizlik şikayetinin bulunması üzerine nöroloji konsültasyonu istenen hastanın öz geçmişinde 4 yaşında konuşmaya başladığı, okul başarısının kötü olduğu, liseyi bitiremediği öğrenildi. Soy geçmişinde ise anne ve babası birinci dereceden kuzendi. Nörolojik muayenesinde dizartrisi ve trunkal ataksisi vardı. Beyin MRG'sinde globus palliduslarında 'kaplan gözü işareti' oluşturan yoğun demir birikimi ve santral dejenerasyon izlendi. Genetik analizinde PANK2 homozigot varyant tespit edildi. İki senelik takibinde dizartri ve ataksik bulgularda belirgin kötüleşme olduğu gözlemlendi.

Tartışma: Atipik PKAN olguları tipik olanlara göre daha hafif motor bulgularla seyretmekle beraber ilerleyen süreçte distoni ve postüral instabilite ön plana çıkar. Spesifik bir tedavisi yoktur ancak distonisi olanlarda derin beyin stimülasyonu düşünülebilir. Otuz yaşından önce psikiyatrik bulgularla başvuran konuşma ve denge bozukluğunun eşlik ettiği hastalarda atipik PKAN tanısı akılda bulundurulmalıdır.

[EP-51]**HEMİFASİYAL SPAZMI TAKLİT EDEN BİR FOKAL MOTOR EPİLEPSİ OLGUSU****CEREN ERKALAYCI, KADRIYE GÜLEDA KESKİN, ESMA KOBAK TUR***İSTANBUL SBÜ FATİH SULTAN MEHMET EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ, İSTANBUL*

Fokal motor nöbetleri fenomenolojik olarak istemsiz hareketlerden ayırt etmek zor olabilmektedir. Hiperkinetik yüz hareketleri hareket bozuklukları günlük pratiğinde sık görülmekte en sık görülenler arasında tremor, distoni, miyokimi, tik ve hemifasiyal spazm yer almaktadır. Burada kliniğimize botulinum toksin tedavisi için yönlendirilmiş bir epileptik nöbet olgusu sunulacaktır. Kırk üç yaşında kadın hasta sol göz kapağında istemsiz kasılmalar ve gözünde küçülme yakınması ile başvurdu. Şikâyetlerinin yaklaşık bir yıl önce başladığını, sol göz çevresinde istemsiz kasılmalar şeklinde saniyelik olup geçtiğini, gün içinde sıkça tekrarladığını ifade ediyor. Sol göz kapağında küçülmesinin de olduğu, yorulmakla ilgisi olmadığı, eşlik eden baş ağrısı, otonom bulgu ya da görme kusurunun olmadığını ifade ediyor. 10 yıl önce geçirilmiş kafa travması öyküsü olan hastanın bilinen bir kronik hastalığı ya da ilaç kullanımı yoktu. Göz hastalıkları tarafından yapılan değerlendirmesinde özellik izlenmemiş olup, botulinum toksin tedavisi için hareket bozuklukları polikliniğimize yönlendirilmişti. Nörolojik muayenesinde; Sol göz çevresinde kısa süreli 1-2 saniyelik hızlı, tekrarlayıcı spazmları mevcuttu, hareketlerin diğer göze de yayılımı mevcuttu, ağız çevresinde bir istemsiz hareket izlenmedi. Kontrastlı kraniyal MR ve MR anjiyografi incelenmesi normaldi. EMG incelenmesi normaldi. Kan tetkiklerinde özellik izlenmedi. Video EEG incelemesinde; hemisferlerin ön bölgelerinde belirgin olan jeneralize epileptiform anomali ile uyumlu olduğu görüldü. Valproik asit tedavisi başlandı ve istemsiz hareketleri sonlandı. Sonuç olarak hiperkinetik yüz hareketlerininin fokal motor nöbetlerden ayırımı önemlidir. Atipik hemifasiyal spazm olgularında olası farklı tanılar göz önünde bulundurulmalı ve uygun olgularda video EEG monitörizasyonu önerilmelidir.

[EP-55]

İDİYOPATİK PARKİNSON HASTALIĞINDA ASİMETRİK TUTULUŞUN ANLAMI

AHMET KAMİL ALTUĞ, ROZA SARITEKE, FERAY GÜLEÇ UYAROĞLU

SBÜ İZMİR TEPECİK EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ, NÖROLOJİ KLİNİĞİ, İZMİR

Amaç: İdiyopatik Parkinson hastalığı (iPH)'nin asimetrik motor tutuluşu çok iyi bilinse de, bu durumun sonuçları kadar nedenleri de gizemini korumaktadır.^[1] Nörolojik hastalıklarda asimetrik tutuluşun kliniğe olan etkisi, inme ve epilepsi gibi hastalıklarda açıkça ortada olmasına karşın, iPH için bu durum geçerli değildir. Etiyopatogenezin temelini oluşturan asimetrik dopaminerjik kayıp; motor özellikler kadar kognitif, davranışsal ve otonom semptomlar üzerinde de etkili olabilir.^[2,3] Bu retrospektif çalışmada hastalığın asimetrik doğasının nedenleri ve sonuçlarının mercek altına alınması amaçlanmıştır.

Materyal ve Metot: SBÜ İzmir Tepecik EA Hastanesi Hareket Bozuklukları Polikliniği'nde takipli, 328 hastanın dosyaları gözden geçirildi. Bunlardan "Uluslararası Parkinson ve Hareket Bozuklukları Derneği"nin kriterlerine göre iPH tanısı almış olan, tamamı 18 yaşından büyük 56 kadın ve 76 erkek olmak üzere toplam 132 hastanın verileri değerlendirmeye alındı. Çalışmaya dahil edilecek olguların iPH ayırıcı tanısı bakımından gerekli incelemelerinin tamamlanmış olması şartı aranarak kranial manyetik rezonans görüntüleme (KR MRG) ve rutin biyokimyasal tetkikler gibi temel inceleme yöntemleri eksik olan olguların verileri değerlendirmeye alınmadı. İdiyopatik Parkinson hastalığı ayırıcı tanısı bakımından yeterli izlem süresi yahut gerekli tetkikleri tamamlanmamış olan olgular çalışma dışı bırakıldı. Hastaların demografik özellikleri, el tercihleri, hastalık başlama yaşı, subtipi ve hastalık süresi, bulguların lateralizasyon özellikleri, nonmotor semptomların varlığı ve spektrumu kaydedildi. Toplanan verilerin hastalığın lateralizasyonu ile ilişkisine yönelik istatistiksel değerlendirmeler yapıldı.

Veriler IBM SPSS Statistics 26.0 (IBM Corp., Armonk, New York, ABD) istatistik paket programında değerlendirildi. Tanımlayıcı istatistikler birim sayısı (n), yüzde (%), median (M), mean ve standart sapma değerleri olarak verildi. Sürekli değişkenlere ait verilerin dağılımı Kolmogorov-Smirnov testi ile değerlendirildi. Cinsiyet ve yaş değişkeninin karşılaştırılmasında bağımsız örneklem T testi kullanıldı. Kategorik değişkenlerin karşılaştırılmasında Pearson-kikare testi ve Fisher exact test kullanıldı. İstatistiksel anlamlılık bakımından p değeri 0.05 (=anlamlı) ve 0.01 (=yüksek derecede anlamlı) olarak değerlendirmeye alındı.

Bulgular: Kliniğimiz hareket bozuklukları polikliniğinde takip edilen ve metod kısmında tanımlanan özellikleri karşılayan 56'sı (%42.4) kadın, 76'sı erkek (%57.6) toplam 132 iPH hastasının verileri değerlendirildi. Hastalık başlama yaşı olarak, olguların tanı aldıkları yaşları kabul edildi. Kadınlar ve erkekler için hastalığın ortalama başlangıç yaşı sırasıyla, 62.8 (±8.07) ve 63.2 (±8.32) olarak saptandı ve cinsiyetler arası farkın anlamlı olmadığı görüldü (p=0.912). Hastaların el tercihlerinin değerlendirilmesinde "Edinburg El Tercihi Ölçeği" kullanıldı ve olguların 126'sının sağ eli, 4'ünün solak ve 2'sinin bimanuel oldukları saptandı. Motor semptomların hastaların beyanı doğrultusunda başlangıç yeri bakımından değerlendirmesi yapıldığında semptomların başlangıcının sırasıyla 73 olguda (%55.3) sağ üst ve 44 olguda (%33.3) sol üst ekstremitede; 8 olguda (%6.1) sağ alt ve 7 olguda (%5.3) sol alt ekstremitede olduğu görüldü.

Olgularımızın motor subtipleri bakımından tremor dominant (Grup 1), akinetik rijid-postüral instabilite/ yürüyüş bozukluğu (Grup 2) ve miks (Grup 3) kategorizasyonu göz önüne alındığında bu kategorilerde sırasıyla 65 (%49.2), 58 (%43.9), 9 (%6.8) hasta bulunduğu saptandı. Semptomların başladığı tarafta baskın olma eğilimini koruduğu da bir başka gözlem olarak kaydedildi. Sağ, sol ve bilateral semptom lateralizasyonu Grup 1'de sırasıyla 46, 16, 3, Grup 2'de sırasıyla 22, 30, 6 ve Grup 3'te sırasıyla 2, 5, 2 hastada saptandı. Grup 1'de sağ semptom lateralizasyonu daha baskın, Grup 2 ve 3'de ise sol semptom lateralizasyonu daha baskın izlendi. Subgruplar ve semptom lateralizasyonu arasındaki ilişki istatistiksel olarak da anlamlı bulundu (p=0.001). Yirmi yedi hastanın (% 20.5) aile öyküsü vardı ve bu olgularda hastalığın baskın olduğu taraf bakımından istatistiksel olarak anlamlı bir fark bulunmadı (p=0.417). Apati, uyku bozukluğu, otonom disfonksiyon, olfaktör disfonksiyon, ağrı ve sebore gibi non-motor özellikler bakımından değerlendirme yapıldığında ise uyku bozuklukları, halüsinasyon, sebore ve konstipasyon bakımından hastalığın solda dominant olması ile istatistiksel olarak anlamlı bir ilişki saptandı

(sırasıyla $p=0.01$, $p=0.04$, $p=0.04$ ve $p=0.02$). Ortostatik hipotansiyon, ağrı, hipersalivasyon bakımından ise istatistiksel açıdan anlamlı bir ilişki bulunamadı ($p>0.05$). Veriler gözden geçirildiğinde dopamin disregülasyon sendromu, impuls kontrol bozukluğu gibi dopaminerjik tedavinin kognitif/davranışsal yan etki profili ile hastalığın lateralize olduğu taraf arasında istatistiksel olarak anlamlı kabul edilebilecek bir ilişki bulunmadığı görüldü ($p=0.6$).

Sonuç: Hemisferik asimetri, insan beyni organizasyonunun önemli bir özelliğidir ve ayrıca bazı bilişsel ve nöropsikiyatrik bozukluklarla ilişkilendirilmiştir.^[4] İdiyopatik Parkinson hastalığı genellikle unilaterale başlangıçlıdır ve hastalığın seyri boyunca bulgular belirgin biçimde bir tarafa lateralizedir. Asimetri, iPH'de tanısal kesinlik için önemlidir ve asimetrinin olmaması iPH tanısına karşı kırmızı bayraklardan biridir.^[5] Braak ve ark.nın^[6] hastalığın progresyonundaki patolojik evreleri ayrıntılı olarak tanımlamasıyla başlayarak ortaya konan son yıllardaki tüm gelişmelere rağmen, lateralizasyonun bir tarafta sebat etmesinin altındaki nedenler ve yol açtığı sonuçlar tam olarak aydınlatılabilmemiş değildir.

Parkinson hastalığı klinik olarak ortaya çıkmadan önce uzun bir prodromal dönem mevcuttur. Primer motor semptomlar (bradikinezi, rijidite, tremor, postüral instabilite), striatal dopamin seviyeleri yaklaşık %70 azaldığında kliniğe yansımaya başlar.^[7] Bununla birlikte etiopatogenezin temelini oluşturan asimetrik dopaminerjik kayıp; motor özellikler kadar kognitif, davranışsal ve otonom semptomlar üzerinde de etkilidir.^[2,3] Non-motor semptomlar olarak adlandırılan bu semptomlar dopaminerjik ve non-dopaminerjik yollardaki dejenerasyonun kombinasyonları ile ortaya çıkar. Bu da; hastalığın, sadece nigrostriatal dopaminerjik dejenerasyon temelinde gelişiyor olmadığını, multifokal başlangıçlı, multisistemik bir patolojisi olduğunu düşündürmektedir.^[6,8]

Hastalığın motor semptomları kadar non-motor semptomlarının da engelliliğe katkısı büyüktür.^[9] Parkinson Hastalığı için güvenilir ve kolay uygulanabilir bir tanı testi veya bir belirteç henüz mevcut değildir.^[10] Bireyler arasında farklılıklar gösteren motor ve non-motor semptom kombinasyonları farklı klinik fenotipleri meydana getirmektedir. Çok sayıda klinik fenotipin olması, tedavinin kişiselleştirilmesini ve kesinleştirilmesini gerektirir.^[11,12] Aynı zamanda bu semptomların diğer belirteçlerle (laboratuvar -genetik-, görüntüleme vb) kombinasyonu hastalığın ve subtipinin premotor evrede tanınmasını sağlayabilir.^[13] Bu sayede kişiye özel tedavi yaklaşımları geliştirilebilir.

Şu an için hastalığın ilerlemesini durdurabilecek veya yavaşatabilecek bir tedavi bulunmamakta, sadece semptomatik tedavi uygulanabilmektedir. Hastalığın prodromal dönemde tanınıp semptomatik tedavi verilmesi hastanın yaşam kalitesini önemli ölçüde artırabilir. Fakat asıl önemli nokta şudur: Hal-i hazırda hastalık modifiye edici tedaviler bulunmasa da bu konudaki çalışmalar umut vericidir. Bu tedavilerin mevcudiyetinde hastalığı prodromal evrede tanımanın önemli sonuçları olacaktır.^[9,14]

Farklı subtipler arasında progresyon hızı önemli derecede farklı olabilir aynı zamanda farklı subtiplerin olası hastalık modifiye edici tedavilere yanıtları farklı olabilir. Farklı prognoza sahip subtipleri belirlemek için motor semptomlarla non-motor semptomların kombinasyonlarının kullanımı faydalı olabilir. Ayrıca subtiplendirme; bu kombinasyonlara görüntüleme, BOS ve genetik biyobelirteç verileri eklenerek geliştirilebilir.^[15]

Von Coelln ve ark.^[16] iPH alt tiplerinin algoritmalar arasında tutarlı olup olmadığını ve zaman içinde alt tip kararlılığının uygulanan algoritmaya bağlı olup olmadığını incelemişler; yerleşik farklı algoritmalar tarafından belirlenen iPH motor alt tiplerinin, zaman içinde tutarsız ve kararsız olduğunu göstermişlerdir. iPH motor alt tiplerinin zaman içinde tutarsız ve kararsız olabileceği düşünülürse iPH alt tiplerinin daha iyi tanımlanmasına ihtiyaç olduğunu savunmuşlardır.

Ren ve ark.^[17] yeni tanı almış, daha önce tedavi almamış 256 hastayı dahil ettikleri çalışmada hastaları Kang ve ark. tarafından tanımlanmış olan "TD/mixed/AR", Stebbins ve ark. tarafından tanımlanmış olan "TD/indeterminate/PIGD" ve Herman ve ark. tarafından tanımlanmış olan "p-TD/p-PIGD" sınıflandırmalarına göre kategorize etmişler. İdiyopatik Parkinson hastalığı olan hastalarda üç motor subtip sınıflandırmasının özelliklerini karşılaştırmış ve non-motor semptomları tanımlamak için en uygun motor subtip sınıflandırmasını bulmayı amaçlamıştır.^[17] Non-motor semptomların (etioloji, prognoz ve subtip spesifik tedaviye yanıtla ilgili) spesifik motor ve non-motor semptomlara sahip alt tiplerin tanımlanmasına yardımcı olabileceğini düşünmüşler ve TD/belirsiz/PIGD sınıflandırmasının, üç motor subtip sınıflandırmasının arasında non-motor semptomları tanımlamak için en uygunu gibi görüldüğünü literatürde ilk kez belirtmişlerdir.

Erken evre Parkinson hastaları ile yapılan çalışmalarda %15'lere varan yanlış tanı oranları dikkat çekmektedir. Tanıya giden süreç komorbiditelerin (özellikle serebrovasküler lezyonlar) varlığında daha karmaşık hale gelmektedir.

iPH tanısı almış olan erken evredeki hastaların önemli bir kısmının izlemde iPH olmadığı çeşitli çalışmalarla gösterilmiştir. Hastalığın farklı subtiplerinin daha detaylı tanımlanması ve tanımlayıcı kriterlerin pozitif prediktif değerinin artırılması, altta yatan patofizyolojiyi aydınlatmak, progresyonu tahmin etmek ve daha verimli kişiselleştirilmiş tedaviler geliştirmek için büyük bir önceliğe sahiptir.^[18]

Bugüne kadar demografik verilerin, dominant el tercihinin, hastalık başlama yaşının, hastalık süresinin, hastalığın lateralize olduğu tarafın, motor ve non-motor özelliklerin hastalığın progresyonu ile ilişkisini konu edinen çok sayıda çalışma yayımlanmıştır. Bu çabalara rağmen prognozu tahmin etmek için güvenilir bir araç mevcut değildir.^[19] Bu yüzden; subtiplendirme konusundaki çalışmalara kaynak oluşturabilmek ve de kliniğimizin hasta popülasyonunun karakteristiklerini analiz edebilmek amacıyla iPH'de lateralizasyonun 3 motor subtip ve diğer bazı klinik özellikler ile ilişkisini inceledik.

Ulaştığımız sonuçlara göre hastalarda semptomların başladığı tarafta baskın olma eğilimi vardı ve bu durum hastalığın subtipleri içinde değişiklik göstermiyordu. Tremor dominant olan hastalarda semptomların sağda baskın olma eğiliminde, AR-PI/GD grubunda ise semptomların solda baskın olma eğiliminde olduğu izlendi. Dolayısıyla; dominant olarak etkilenen hemisferik ağın Grup 1'de solda, Grup 2'de sağda lokalize olduğu çıkarımına varıldı.

Kaynaklar

1. Djaldetti R, Ziv I, Melamed E. The mystery of motor asymmetry in Parkinson's disease. *Lancet Neurol* 2006;5:796-802. doi: 10.1016/S1474-4422(06)70549-X.
2. Schapira AHV, Chaudhuri KR, Jenner P. Non-motor features of Parkinson disease. *Nat Rev Neurosci* 2017;18:435-450. doi: 10.1038/nrn.2017.62.
3. Spalletta G, Robinson RG, Cravello L, Pontieri FE, Pierantozzi M, Stefani A, Long JD, Caltagirone C, Assogna F. The early course of affective and cognitive symptoms in de novo patients with Parkinson's disease. *J Neurol* 2014;261:1126-32. doi: 10.1007/s00415-014-7327-6.
4. Kong XZ, Mathias SR, Guadalupe T; ENIGMA Laterality Working Group; Glahn DC, Franke B, Crivello F, Tzourio-Mazoyer N, Fisher SE, Thompson PM, Francks C. Mapping cortical brain asymmetry in 17,141 healthy individuals worldwide via the ENIGMA Consortium. *Proc Natl Acad Sci U S A* 2018;115:E5154-E5163. doi: 10.1073/pnas.1718418115.
5. Postuma RB, Berg D, Stern M, Poewe W, Olanow CW, Oertel W, et al. MDS clinical diagnostic criteria for Parkinson's disease. *Mov Disord* 2015;30:1591-601. doi: 10.1002/mds.26424.
6. Braak H, Del Tredici K, Rüb U, de Vos RA, Jansen Steur EN, Braak E. Staging of brain pathology related to sporadic Parkinson's disease. *Neurobiol Aging* 2003;24:197-211. doi: 10.1016/s0197-4580(02)00065-9.
7. Fearnley JM, Lees AJ. Ageing and Parkinson's disease: substantia nigra regional selectivity. *Brain* 1991;114:2283-301. doi: 10.1093/brain/114.5.2283.
8. Djaldetti R, Lev N, Melamed E. Lesions outside the CNS in Parkinson's disease. *Mov Disord* 2009;24:793-800. doi: 10.1002/mds.22172.
9. Bloem BR, Okun MS, Klein C. Parkinson's disease. *Lancet* 2021;397:2284-2303. doi: 10.1016/S0140-6736(21)00218-X.
10. de Lau LM, Breteler MM. Epidemiology of Parkinson's disease. *Lancet Neurol* 2006;5(6):525-35. doi: 10.1016/S1474-4422(06)70471-9.
11. Elkouzi A, Vedam-Mai V, Eisinger RS, Okun MS. Emerging therapies in Parkinson disease - repurposed drugs and new approaches. *Nat Rev Neurol* 2019;15:204-223. doi: 10.1038/s41582-019-0155-7.
12. Poewe W. Non-motor symptoms in Parkinson's disease. *Eur J Neurol* 2008;15 Suppl 1:14-20. doi: 10.1111/j.1468-1331.2008.02056.x.
13. Takahashi K. Non-motor symptoms in premotor phase of Parkinson disease. *Rinsho Shinkeigaku* 2013;53(11):974-6. Japanese. doi: 10.5692/clinicalneuro.53.974.
14. Jennings D, Huntwork-Rodriguez S, Henry AG, Sasaki JC, Meisner R, Diaz D, et al. Preclinical and clinical evaluation of the LRRK2 inhibitor DNL201 for Parkinson's disease. *Sci Transl Med* 2022;14:eabj2658. doi: 10.1126/scitranslmed.abj2658.
15. Fereshtehnejad SM, Postuma RB. Subtypes of Parkinson's Disease: What Do They Tell Us About Disease Progression? *Curr Neurol Neurosci Rep* 2017;17:34. doi: 10.1007/s11910-017-0738-x.
16. von Coelln R, Gruber-Baldini AL, Reich SG, Armstrong MJ, Savitt JM, Shulman LM. The inconsistency and instability of Parkinson's disease motor subtypes. *Parkinsonism Relat Disord* 2021;88:13-18. doi: 10.1016/j.parkreldis.2021.05.016.
17. Ren J, Hua P, Li Y, Pan C, Yan L, Yu C, Zhang L, Xu P, Zhang M, Liu W. Comparison of Three Motor Subtype Classifications in de novo Parkinson's Disease Patients. *Front Neurol* 2020;11:601225. doi: 10.3389/fneur.2020.601225.
18. Fereshtehnejad SM, Zeighami Y, Dagher A, Postuma RB. Clinical criteria for subtyping Parkinson's disease: biomarkers and longitudinal progression. *Brain* 2017;140:1959-1976. doi: 10.1093/brain/awx118.
19. Nutt JG. Motor subtype in Parkinson's disease: Different disorders or different stages of disease? *Movement Disorders* 2016;31:957-61.

[EP-56]**DEMİR BİRİKİMİ İLE GİDEN NÖRODEJENERATİF HASTALIK OLGUSU**

ZEYNEP SUNA, AYBÜKE FIRAT, DİDEM ÖZ, YASEMİN KARAKAPTAN, ŞÜKRAN İDİL KÖSTEM,
PINAR ÖZÇELİK, BERİL ÇOLAKOĞLU, GÜLDEN AKDAL

DOKUZ EYLÜL ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ NÖROLOJİ ANABİLİM DALI, İZMİR

Amaç: Beyin demir birikimi ile giden nörodejenerasyon (NBIA), belirli beyin bölgelerinde aşırı demir birikimi ile karakterize, heterojen, nörodejeneratif hastalık grubunu tanımlar. MRG ile görüntülenebilen fazla demir, esasen globus pallidus ve substantia nigra gibi bazal gangliyon yapılarında birikir, ancak korteks ve serebellum da şiddetli NBIA alt tiplerinde etkilenebilir. Bu bozukluk grubu otozomal resesif, dominant veya X'e bağlı olarak kalıtılabilir. Klinikte distoni, parkinsonizm gibi ekstrapiramidal semptomlar, serebellar bulgular, spastisite, nöropsikiyatrik anormallikler, optik atrofi veya retina dejenerasyonu görülebilir. Genel popülasyonda milyonda bir ila üç kişi arasında tahmini bir sıklığa sahip olan NBIA, bebeklikten yetişkinliğe kadar değişen bir başlangıçla karakterizedir. Beyinde demir birikiminin gösterilmesi, NBIA'nın teşhisi için gerekli olmasına rağmen, NBIA'daki semptomların ana nedeni olduğu kanıtlanmamıştır; bu nedenle patogeneze hala tam olarak net değildir. Bugüne kadar, NBIA'ya yol açan çeşitli genler tanımlanmıştır; ancak, olguların yaklaşık %20'si hala genetik olarak tanımlanmamıştır. Bu bildiride NBIA hastalığına neden olan genlerden biri olan PLA2G6 geninde mutasyon saptanan bir hastamızı sunmayı amaçladık.

Olgu: Hastamız 24 yaşında, kadın, üniversite öğrencisi olup sağ el dominansı var. Öz geçmişinde bilinen hastalık öyküsü ve düzenli kullandığı ilaç yok. Anne-baba akrabalığı var. Sağ ve sağlıklı olan bir kardeşi var. Son iki aydır artan ellerde ve ayaklarda titreme, halsizlik, uykusuzluk şikayeti ile kliniğimize başvurdu. Öyküsünde 9 yıldır ilerleyici yürüme güçlüğü, dengesizlik nedeni ile tetkik edildiği öğrenildi. Nörolojik muayenede horizontal bakışta bilateral bakış yönüne vuran nistagmus, bilateral dismetri ve disdiadokokinezi, yürüyüş ataksik, bilateral derin tendon refleksleri artmış, bilateral Babinski: pozitif, solda Hoffman pozitif, bilateral klonus mevcut, bilateral ılımlı rijidite, solda ılımlı bradikinezi, her iki elde istirahat, postüral ve kinetik tremor saptandı. Çekilen beyin MRG'de bilateral Crus cerebri'de SWI sekansında demir birikimi ile uyumlu görünüm ve yaşına göre serebellumda atrofik görünüm saptandı. Polinöropati protokolünde yapılan EMG normal olarak değerlendirildi. Minimental test: 28/30 saptandı. Somatosensoriyal UP testinde alt ekstremitelerde bilateral somatosensoriyel ileti defekti ile uyumlu bulgular saptandı. Göz muayenesi olağandı. Yapılan moleküler genetik testinde PLA2G6 geninde homozigot c.2077C>T (p.Arg693Trp) mutasyonu saptandı. Gen OMIM veri tabanında otozomal resesif geçişli demir birikimi ile giden nörodejenerasyon hastalığı ve Parkinson hastalığı ile ilişkilendirilmiştir.

Sonuç: Progresif seyirli parkinsonizm, serebellar bulgular ve piramidal bulguları olan olgularda ayırıcı tanıda demir birikimi ile giden nörodejeneratif hastalık grubu da akılda tutulmalıdır. Nadir görülmesi nedeniyle literatüre katkı sağlamak amacı ile olgumuz sunulmaya değer bulunmuştur.

[EP-73]

EPİLEPTİK NÖBET VE KORE BİRLİKTELİĞİ İLE PREZENTE OLAN L-2 HİDROKSİGLUTARİK ASİDÜRİ OLGUSU

BANU ÖZEN BARUT, ÖZGE KAFALI, SAFİYE GÜNEŞ**KARTAL DR LÜTFİ KIRDAR ŞEHİR HASTANESİ, İSTANBUL**

Giriş: L-2-hidroksiglutarik asidüri; L-2-hidroksiglutarat dehidrogenaz enzimindeki yetersizlik sonucu gelişen, otozomal resesif geçişli , yavaş seyirli bir nörometabolik hastalıktır. Hayatın ilk yıllarında mental retardasyon, ataksik yürüyüş ve tremor gibi serebellar belirtiler ile karakterize iken; piramidal ve ekstrapiramidal bulgular, epileptik nöbetler ve makrosefali daha sonra klinik tabloya ilave olabilir. Tanı idrar, plazma ve beyin omurilik sıvısında artmış L 2 -OH glutarik asit düzeyinin gösterilmesi ile konulur. Beyinde hastalığa özgü başlıca tutulum alanları bazal gangliyonlar (putamen, kaudat nukleus, globus pallidus) ve dentat nukleustur. Ayrıca subkortikal beyaz cevher tutulumu ve serebellar tutulum gözlenebilir. Jeneralize tonik-klonik nöbet ve ekstremitte distallerinde koreatetoid hareket bozukluğu şikayeti ile getirilerek L-2 hidroksiglutarik asidüri tanısı konulan bir olgu nadir görülmesi ve nöbet ile hareket bozukluğu birlikteliği olan olgularda L-2 hidroksiglutarik asidüri'nin ayrıca tanıda akılda tutulması amaçlanarak sunulmuştur.

Olgu: Otuz yedi yaşında kadın hasta, 10 senedir olan jeneralize tonik-klonik nöbet ve son 6-7 aydır gözlenen ekstremitelerde istemsiz hareketler şikayetleriyle yakınları tarafından polikliniğimize getirildi. Öz geçmişinde mental retardasyonu olan hastanın geç yürüdüğü ve geç konuştuğu öğrenildi. İlkokul 1. sınıfı zorlukla bitirebildiği bilgisi alındı. Günlük işlerini yardımla yapabildiği ifade edildi. Topiramet 50 mg 2x1 tedavisi almakta olan hastanın nöbet sıklığının ayda 2-3 kez olduğu belirtildi. Soy geçmişinde anne-babada 1. derece akraba evliliği mevcuttu. Üç kardeş olan hastanın iki kardeşinin sağlıklı olduğu ifade edildi. Poliklinik muayenesinde bilinci açık, tam oryante, kısmi koopere olan hastanın konuşması dizartrikti. Dört ekstremitede DTR canlı (++) izlendi. Desteksiz mobilize olabilen hastanın yürüyüşü ataksikti. Ekstremitte distallerinde koreatetoid hareket bozukluğu görüldü. Polikliniğimizden istenen kraniyal MR görüntülemesinde yaygın beyaz cevher ve subkortikal U liflerinde sinyal artışı, bilateral globus pallidus tutulumu, serebellumda dentat nukleus düzeyinde sinyal artışları, bilateral kaudat nukleus boyutunda azalma izlendi. Ayırıcı tanıda koreakantositoz, Fahr hastalığı, Wilson hastalığı, Huntington hastalığı, Creutzfeldt-Jakop hastalığı, Van der Knaap hastalığı, mitokondriyal hastalıklar, lökodistrofiler, metabolik hastalıklar düşünüldü. Elektroensefalografi çekildi. Hafif şiddette zemin aktivite bozukluğu izlendi. Kan pirüvat ve laktat düzeyi, kan seruloplazmin düzeyi, idrar bakır düzeyi normal sınırlarda izlendi. Metabolik etiyooloji araştırılmak üzere idrar organik asit paneli gönderildi. Hasta tıbbi genetiğe yönlendirildi. İdrar organik asit incelemesinde artmış 2-OH glutarik asit saptandı. L-2-hidroksi glutarik asidüri tanısı konulan hastaya riboflavin, L-karnitin başlandı.

Tartışma ve Sonuç: L-2-hidroksi glutarik asidüri klinik bulguları geç ortaya çıkan, yavaş seyirli ve bu nedenle geç tanı alan nörometabolik bir tablo olup çocukluk döneminde tanı konamamış olgularda yetişkinlik döneminde mental retardasyon, epileptik nöbet ve hareket bozukluğu birlikteliği ile kendini gösterebilir. Nöbet ve hareket bozukluğu birlikteliği olan hastaların ayırıcı tanısında akılda tutulmalıdır.