



Türkiye
Parkinson Hastalığı Derneği
HAREKET BİLİMLE ÖZGÜR

3. PARKINSON GÜZ OKULU

6-8 Ekim 2023

Grand Mercure Hotel, Ankara



BİLDİRİ ÖZETLERİ



SS-1: PH'DA DONMA FENOMENİNİN HASTALIK KLİNİK ÖZELLİKLERİ VE HAYAT KALİTESİ İLE İLİŞKİSİNİN İNCELENMESİ

SIDDIKA SENA İNAN 1 HALİL ÖNDER 1 SELİM SELÇUK ÇOMOĞLU 1

1- ANKARA ETLİK ŞEHİR HASTANESİ

Özet:

Giriş: Motor hareketlerde, özellikle yürümede geçici duraklama periyotları olarak tanımlayabileceğimiz “donma fenomeni” PH'da günlük yaşam aktivitelerini kısıtlayan başlıca sebeplerden biridir. Parkinson hastalığının erken evrelerinde görülebilmek ile birlikte hastalık şiddeti ilerledikçe sıklığı artmaktadır. Çalışmamızda, PH hasta grubumuzda donma fenomeni ayrıntılı olarak incelenmesi, ilişkili klinik özellikler ve hayat kalitesi üzerine etkilerinin ortaya konulması planlandı.

Gereç- yöntem: Çalışmaya, hastanemiz Hareket Hastalıkları Polikliniğine başvuran PH tanısı ile takipli 40 hasta dahil edildi. Hastaların demografik ve klinik özellikleri kaydedildi. PH'nın klinik değerlendirmeleri sırasında Birleşik Parkinson Değerlendirme Ölçeği (MDS-UPDRS), Non-motor Semptom Skalası (NMSS) ve hastaların yaşam kalitesi değerlendirilmesi için PH Yaşam Kalitesi Anketi (PDQ-39) uygulandı. Donma fenomeni varlığı ve şiddeti Yürüyüşün Donması Anketi (FOGQ) ile değerlendirildi. Hastalar akinetik-rijid (AR) ve tremor-dominant (TD) olarak sınıflandırılıp karşılaştırmalar yapıldı. FOGQ şiddeti açısından alt gruplar oluşturulup, karşılaştırmalar tekrarlandı. FOGQ temel alınarak korelasyon analizleri ile olası ilişkiler incelendi. Analizler SPSS-26 programı ile yapıldı.

Bulgular: Çalışmaya dahil edilen hastaların yaş ortalaması 64.5, K/E oranı 15/25 idi. Hastaların, 10'u AR, 30'u TD PH alt tipi ile uyumluydu. TD ve AR PH'ler arasında yapılan karşılaştırmalarda; FOGQ skoru AR grupta daha yüksek olmakla beraber, farklılık istatistiksel olarak anlamlı düzeyde değildi ($p=0.067$). Karşılaştırmalarda, diğer parametrelerde (yaş, hastalık süresi, L-dopa eşdeğer dozu, UPDRS değerleri (total, bölüm 1 ve bölüm 3 skorları), PDQ-39 değerleri, NMSS ve NMSS alt bölüm skorları) anlamlı farklılık görülmedi. Çalışma grubumuzdaki FOGQ skor ortanca değeri baz alınarak yapılan sınıflandırmalarda, FOGQ skoru düşük (≤ 4 , $n=18$) ve yüksek (>4 , $n=22$) gruplar oluşturuldu. FOGQ skoru yüksek ve düşük gruplar arasındaki karşılaştırmalarda, cinsiyet, yaş, hastalık süresi, hastalık başlangıç tarafı, L-dopa yanıtı (MDS-UPDRS-3 skorunda %30 ve üzeri düzelme) açısından anlamlı bir farklılık görülmedi. Beklendiği üzere, MDS-UPDRS-3 on ve off dönem skorları FOG' u belirgin olan hasta grubunda daha yüksekti. Bunun yanında, FOGQ skoru yüksek ve düşük gruplar arasında MDS-UPDRS total skoru, bölüm 1 (non-motor günlük yaşam etkileri domaini), NMSS skoru ve PDQ-39 skorları açısından da anlamlı farklılıklar izlendi. NMSS alt kategorilerinin ayrıntılı incelemesinde, iki grup arasında kognitif etkilenme ve üriner semptom skorları açısından anlamlı fark olduğu görüldü. Yapılan ileri analizlerde FOGQ skorunun en fazla yaşam kalitesi göstergesi olan PDQ-39 ile ($p<0,001$, $cc: 0.678$) olmak üzere UPDRS total skoru, MDS-UPDRS bölüm 1 ve MDS-UPDRS bölüm 3 on-off skorları, NMSS skoru ile korele olduğu belirlendi. FOGQ ve NMSS korelasyonları ayrıntılı incelendiğinde ise en yüksek korelasyonun NMSS kognisyon alt domain skoru ile olduğu görüldü.

SONUÇ: Çalışmamız sonucunda, donma fenomeninin PH grubumuzda yaşam kalitesi ile önemli ölçüde ilişkili olduğunu ve hastalık motor şiddeti ile de korele olarak arttığını gösterdik. Bunun yanında, MDS-UPDRS-1 ve NMSS ölçümlerinin dahil olduğu analizlerde, FOGQ skorunun non-motor semptomlara ilişkin bu ölçümlerle de tutarlı bir ilişkisinin olduğu belirlenmiştir. Non-motor semptom kognisyon alt domaini ile FOG arasında daha belirgin olan korelasyonlar göz önüne alındığında, donma fenomeni patofizyolojisinde dopamin dışı nörotransmitterlerin (kolinerjik sistem gibi) etkili olabileceği ileri sürülebilir. Kognitif testler ile desteklenen ileri çalışma sonuçlarının, bu konuyu aydınlatmada yardımcı olabileceğini düşünmekteyiz.



SS-2: PARKİNSONİZM SIÇAN MODELİNDE, PUNDİNG VE DOPAMİN DİSREGÜLASYON SENDROMUNUN MODELLENMESİ

ESRA ÖZKAN 1 ÖZGÜR ÖZTOP-ÇAKMAK 1 ESEN SAKA-TOPÇUOĞLU 2

1- KOÇ UNİVERSİTESİ

2- HACETTEPE ÜNİVERSİTESİ

Özet:

Amaç: Parkinson hastalığında (PH), dopamin disregülasyon sendromu (DDS) ve punding yaşam kalitesinin azalmasıyla ilişkilidir. Rutin motor muayenede kolayca gözden kaçabilen bu davranış değişikliklerinin moleküler mekanizması hala bilinmemektedir. 1. Bu çalışmada amacımız, PH ilişkili nöropsikiyatrik sendromları sıçanda modellemek, böylece bu sendromların patofizyolojisinin aydınlatılması ve yatkinlik kriterlerinin belirlenmesi için ön bulgular elde etmektir.

Materyal Metod: Sıçanlarda dorsal (n=21) ve ventral (n=17) seçici dopaminerjik denervasyonun sağlanması için sırasıyla substansia nigra ve ventral tegmental alana (VTA) yönelik bilateral 6-OHDA enjeksiyonu yapıldı. DDSyi modellemek için, apomorfin kullanılarak (0.1mg/kg) koşullanmış alan tercihi (CPP) paradigması uygulandı. Punding benzeri stereotipik tekrarlayıcı davranışları tetiklemek için ise kronik aralıklı apomorfin (1 mg/kg) uygulandı. Davranışsal çalışmalar geçerli ölçeklerle derecelendirildi. Dopaminerjik denervasyonun lokalizasyonu, tirozin hidroksilaz immünohistokimyasal boyaması ile gösterildi.

Bulgular: Düşük doz apomorfin enjeksiyonu, denerve sıçanlarda CPP, kontrollerde ise koşullanmış alan kaçınmaya neden olmuştur. Koşullanma skoru, ortalama ventral lezyon hacmi ile kuvvetli ve pozitif yönde ilişkili bulunmuştur ($r = 0.642$, $p < 0.001$). Ayrıca punding benzeri stereotipik davranışlar ilaç tedavisi alan tüm hayvanlarda (kontroller dahil) izlenmiştir.

Sonuç: Bu çalışma PHde DDS gelişiminin ventral striatal dopaminerjik denervasyon şiddeti ile ilişkili olabileceğini göstermektedir. Görüntüleme çalışmaları PH'de ventral dopaminerjik nöron kaybının daha değişken olduğunu ortaya koymuştur. 2. Gelişmekte olan nörogörüntüleme yöntemleri ile hastalarda VTA nöron kaybının belirlenmesi mümkün olacaktır ve çalışmamız bu bireylerin DDS gelişimi açısından risk altında olduğuna işaret etmiştir. Ayrıca dopamin agonisti alan tüm sıçanlar stereotipik davranışlar geliştirmiş, dolayısıyla bu tedavi altındaki tüm PH hastalarının punding açısından risk altında olduğu sonucuna varılmıştır. Punding taraması PH rutin muayenesine eklenmelidir.

Referanslar:

1. Ouachikh, O., Dieb, W., Durif, F. & Hafidi, A. Differential behavioral reinforcement effects of dopamine receptor agonists in the rat with bilateral lesion of the posterior ventral tegmental area. Behavioural Brain Research 252, 24–31 (2013).
2. Caminiti, S. P. et al. Axonal damage and loss of connectivity in nigrostriatal and mesolimbic dopamine pathways in early Parkinson's disease. Neuroimage Clin 14, 734–740 (2017).



SS-3: GLUKOSEREBROZİDAZ HETEROZİGOT (GBA) VE PARKİN GEN MUTASYONU OLAN PARKİNSON HASTALARININ KLİNİK VE DEMOGRAFİK VERİLERİNİN KARŞILAŞTIRILMASI

Rana Zeynalova 1 Remzi Emre Şahin 1 Mehmet Balal 1 Meltem Demirkıran 1

1- ÇUKURUVA ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ ANABİLİM DALI

Özet:

AMAÇ: Parkinson hastalığının (PH) büyük kısmı idiopatik olarak ortaya çıksa da bir grup hastada genetik geçiş de söz konusudur. Bugüne kadar literatürde 26 gen lokusu bildirilmiştir. Bu çalışmada Glukoserebrosidaz heterozigot (GBA) ve Parkin gen mutasyonu olan Parkinson hastalarının klinik ve demografik verilerinin karşılaştırılması amaçlanmıştır.

YÖNTEM: Çalışmaya GBA (n:11) ve Parkin mutasyonu (n:18) tanısı almış toplam 29 hasta alındı. Her iki grubun demografik verileri yanı sıra hastalık başlangıç yaşı, hastalık süresi, hastalık alt tipi, Hoehn&Yahr (HY) evresi, motor ve non-motor bulguları kaydedildi.

BULGULAR: GBA heterozigot (9 erkek/2 Kadın), Parkin mutasyonu (9 erkek/9 kadın) yaş ortalaması 60,09 ve 48,92 idi. Hastalık süreleri sırası ile 7,90 ve 13,72 yıldır. H&Y evresi sırası ile 2,64 ve 3,76 idi. Tremor ve akinezi alt tip karşılaştırmasında kendi içlerinde ve birbirleri ile kıyaslamalarında anlamlı farklılık yoktu. Motor bulgular (UPDRS skoru, Onn-Off periyotları ve dizkinezi) Parkin mutasyonu olanlarda GBA heterozigot olanlardan anlamlı olarak yüksekti ($p<0.005$). Non-motor bulgulardan konstipasyon GBA grubunda anlamlı olarak yüksekti ($p<0.005$). Diğer non-motor bulgular arasında istatistiksel olarak anlamlı farklılık bulunmadı.

TARTIŞMA: Genetik geçişe bağlı olarak hastalık başlangıcı ve klinik bulgularda bazı farklılıklar olmaktadır. Çalışmamızda GBA mutasyonu olan hastalarda erkek popülasyonun daha fazla olduğu saptanmıştır. Ayrıca Parkin mutasyonu olanlarda hastalık başlangıç yaşı daha erken ve hastalık süresi daha uzun bulunmuştur. Her iki grubun hastalık süresi ve H&Y evresi ile korelasyonu yapıldığında ise motor bulgularda anlamlı farklılık saptanmamıştır. Non-motor bulgulardan konstipasyon GBA grubunda daha yüksekti. Örneklem sayımızın küçük olması çalışmamızda kısıtlılık oluştursa da elde edilen veriler klinik yaklaşımda yön gösterebileceği kanaati oluşturmıştır.

SS-4: PARKİNSON HASTALARINDA COVID-19 SIKLIĞI VE PARKİNSON HASTALIĞININ COVID-19 PROGNOZU ÜZERİNE ETKİSİ

DEMET YILDIZ 1 MELİH YÜKSEL 1 NİLÜFER BÜYÜKKOYUNCU PEKEL 1 AKSEL ÖZDEMİR 1 EBRU ÇETİN KENAN 1 MUHAMMED FURKAN ÖZTÜRKÇİ 1

1- SAĞLIK BİLİMLERİ ÜNİVERSİTESİ BURSA YÜKSEK İHTİSAS EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ

Özet:

AMAÇ: Bu çalışmada Parkinson hastalarında covid-19 enfeksiyonu görülme oranının saptanması; aynı örnekleme Parkinson hastalığı olmayan covid pozitif hastalar ile karşılaştırarak hastane yatış oranları, pnömoni derecesi, mortalite oranlarının karşılaştırılması amaçlanmıştır.

MATERYAL/METOD: Mart 2020-Haziran2021 tarihleri arasında Nöroloji polikliniğinde Parkinson tanısı ile takipli hastalar arasında covid enfeksiyonu geçirmiş olanlar saptandı. Covid tanısı almış, Parkinson hastalığı olmayan benzer yaş ve cinsiyette örneklem grubu oluşturuldu. Tüm hastaların demografik özellikleri, kronik hastalıkları, kullandıkları ilaçlar, hastaneye yatış oranları, pnömoni derecesi ve mortalite oranları kayıt altına alındı. Parkinson olan ve olmayan hastalarda çalışılan tüm parametreler karşılaştırıldı.

BULGULAR: Çalışmaya 96'sı parkinson ve 96'sı kontrol grubu olmak üzere toplam 192 hasta dahil edildi. Çalışmaya dahil edilen hastaların ortanca yaşı 70,5'di. Bu hastaların 121'i erkek olup; en fazla başvuru şikayetleri halsizlik ve öksürüktü. Hastaların 93'ünde pnömoni saptandı. Hastaların 37'sinde ilk 28 günde, 43'ünde ise ilk 90 günde mortalite geliştiği görüldü.

Parkinson ve kontrol grupları ile sırasıyla hastaların cinsiyetleri, yaş aralıkları, semptomlardan öksürük, kas-eklem ağrısı, boğaz ağrısı, tat-koku kaybı, halsizlik; ek hastalıklardan ise kalp yetmezliği, demans ile 28. ve 90. günlerde meydana gelen mortalite arasında istatistiksel olarak anlamlı bir ilişki saptandı. Kalp yetmezliği ve demansı ile birlikte ilk 28. ve 90. günlerde meydana gelen mortalitenin de parkinson grubunda daha fazla olduğu saptandı.

SONUÇ: Covid enfeksiyonu sonrası mortalite oranının aynı örneklemedeki Parkinson hastalığı olmayan bireyler ile kıyaslandığında Parkinson grubunda daha fazla olduğu saptanmıştır.



SS-5: PARKİNSON HASTALARINDA MALNUTRİSYON TARAMASINDA MNA-SF YETERLİ BİR ÖLÇEK Mİ? KESİTSEL BİR ÇALIŞMA

ELİFNUR ÇELİKELOĞLU¹ BEYZA NUR COŞGUN¹ ÜMMÜ REYYAN
TOKLU ÇETİNKAYA¹ NAZLI DURMAZ ÇELİK¹ SERHAT ÖZKAN¹

1- ESKİŞEHİR OSMANGAZİ ÜNİVERSİTESİ NÖROLOJİ ANABİLİM DALI

Özet:

AMAÇ: Malnutrisyon, diğer adı ile kötü beslenme yetersiz beslenme, mikrobesein eksikliklerinden obeziteye kadar geniş bir yelpazeyi kapsar. Parkinson hastalığında (PH) hastalığın her evresinde görülebilir, sıklığı %24-60 arasında gösterilmiştir. Düşme, kemik kırıkları gibi klinik problemlere yol açabilen ancak hem hastalar hem bakım verenler hem de hekimler tarafından ihmal edilebilen önemli bir konudur. Bu çalışmada kliniğimizde takipli PH'da malnutrisyon sıklığı ve hasta ve yakınlarının bu konudaki farkındalığının araştırılması amaçlanmıştır.

MATERYAL ve METOT: Kliniğimizde takipli 59 PH hastaneye geliş sırası ile çalışmaya alınmıştır. Hasta bakım vereni ile gelmeyen hastalar çalışmaya alınmamıştır. Hastaların yaş, boy, kilo, hastalık süresi gibi demografik verileri kaydedilmiş hasta ve hasta yakınına Mini nutrisyonel değerlendirme ölçeği kısa form (MNA-SF) testi verilmiş, hasta yakınına PH'da malnutrisyonun hakkında bilgisi olup olmadığı sorgulanmıştır.

BULGULAR: Hastaların 30'u (%51) kadındı, yaş ortalaması 60,7±11,3 idi. Vücut kitle indekslerine (VKI)'lerine bakıldığında %5'i zayıf, %28,8'i normal, %33,9'u kilolu, %32,2'si obezdi. Albumin değeri olan 41 hastadan sadece 1 hastanın albümin değeri düşüktü. MNA SF skorlarına bakıldığında ise

Hastaların 13,6'sı normalken, %71,6'sı malnütriston riski altında, %15,3'ü ise malnütre idi.

Hasta ve hasta yakınlarının %58'inin PH'da malnutrisyon hakkında bilgisi olmadığı saptandı.

SONUÇ: Malnütrisyon hem hekimler hem de PH ve bakım verenlerin bilgi düzeyinin artırılması gereken önemli bir konudur. Hastalarının VKIlerinin normal olması ya da fazla kilolu-obez olmaları düzgün beslendiğine dair bir gösterge olmadığı gibi malnutrisyon riskini azaltan bir faktör olmadığı gözükmektedir. Bu konudaki farkındalığın artırılması önemlidir.



EP-1: EKSTRAPİRAMİDAL SEMPTOMLARLA SEYREDEN ENSEFALİT OLGUSUNA FARKLI BİR BAKIŞ AÇISI

HİLAL ÇAĞLAR 1 KADİR ÇAĞLAR 1

1- SELÇUK TIP FAKÜLTESİ HASTANESİ

Özet:

ENSEFALİTE SEKONDER GELİŞEN EKSTRAPİRAMİDAL SEMPTOMLARLA SEYRENDEN OLGUYA FARKLI BİR BAKIŞ AÇISI ÖZET Ensefalit belirti ve bulguları çok çeşitli olabilmektedir. Bunlar arasında, baş ağrısı ,meningeal irritasyon, baş ağrısı, bulantı - kusma, ateş ,fokal nörolojik bulgular,nöbetler, davranış değişiklikleri, ekstrapiramidal sistem bulguları ,rijidite ,trismus sayılabilir.Meningoensefalit nedenleri arasında viral bakterial enfeksiyonlar,otoimmün hastalıklar, ilaç reaksiyonları ,endemik bölgelere seyahat ve hayvan temas öyküleri yer alır.Bu olgu sunumunda gönüllü olarak afadla Kahramanmaraşa gitmiş yaklaşık 3 ay önce hayvan temas öyküsü olan ensefalit tanısıyla takip edilmiş erkek hastadan bahsedilmiştir. 35 yaşında erkek hasta subfebril ateş , karın ağrısı ekstarpramidal sistem bulguları olan rijidite bulgularıyla acile başvurmuş.Hastanın klinik tablosu ensefalit olarak değerlendirilerek tedavileri tamamlanmış.Giderek ilerleyen ekstrapiramidal sistem bulguları rijidite trimusla kliniğimizde nöroloji yoğun bakım ünitesinde takip edilmiş ve tedavi edilmiştir. Bu olguda ekstrapiramidal semptomlarla seyreden ensefalit tanı ve tedavisi literatür ışında tartışılmıştır. GİRİŞ Ensefalit, beynin inflamasyonuna bağlı olarak nörolojik disfonksiyonun eşlik ettiği bir klinik tablodur. (1)Ateş, baş ağrısı, değişken bilinç seviyesi gibi bulguları olduğundan menenjitte ortak özellikler taşır. Ancak genellikle akut bilinç bulanıklığı, davranış değişikliği, fokal nörolojik bulgular ve nöbet sıklıkla ensefalitli olgularda görülür(2) Etiyolojinin saptanması açısından, hangi mevsimde geliştiği, coğrafik özellikler, toplumdaki prevalansı yüksek hastalıklar, seyahat öyküsü, meslek sorgusu, hayvan ve böcek teması, aşılama öyküsü ve immun yetersizliği yapabilecek nedenler sorgulanmalıdır.(2,3) OLGU SUNUMU 35 yaş erkek, lisans mezunu (işletme),Konya da yaşayan Kmaraş afad gönüllüsü olarak giden hasta yayın tüm ekstremitelerde rijidite ,trismus yürüyememe ile kliniğimize başvurdu.Dış merkeze karın ağrısı ,subfebril ateş ,vücutta kasılma bilinç bozukluğu ile 03.04 tarihinde acilde değerlendirilen hastanın öyküsünde alkol sigara ve madde kullanımı olmayıp 1 ay süreyle essitalopram kullanımı soygeçmişinde annede anksiyete bozukluğu mevcut.Hastanın yapılan ilk nörolojik muayenesinde bilinç konfüze dezoryante nonkoopere ağırlı uyrana yüz buruşturma hareketi istemli göz kaçırma ense sertliği, 4 ekstremitede rijidite (Hasta çok kasılı olduğu için dtrler değerlendirilememiş) plantar yanıtlar fleksör olarak değerlendirilmiş beyin kontrastlı mr ve bt iskemi ve hematoma izlenmemiş.Hipofiz bezi sureroposteriorunda sagitalde yaklaşık 3 mm çapında ölçülen T1A hipointens T2A hiperintens özellikte IVKM sonrası kontrastlanmayan kistik alan dikkati çekmiş.GKS 3 olan hasta entübe edilmiş. MSS enfeksiyonu menenjit ekartasyonu amacıyla LP yapılmış. BOS berrak basınçlı gelen hastanın bos basıncı ölçülememiş. Direkt bakıda 1 hücre bos biyokimya protein 79 glukoz 79 eş zamanlı kan şekeri 124 BOS kültüründe üremesi belirlenmemiş. Eeg si fronto sentro temporal bölgede 4-6 hz dalga / sn yavaş dalga aktivitesi gözlenmiş ensefalit ön tanısıyla acilde hastaya seftriakson 2* 2 gr ve asiklovir 3* 750 mg başlanmış. Yoğun bakımda takip edilmiş ve tedavisine antiepileptik levetirasetam 2* 500 mg düşük molekül ağırlıklı heparin 0.6 2*1 pirasetam ve deksmedetomidin infüzyonu ile devm edilmiş. Yoğun bakım takiplerinin 5. Günü sözlü uyaran ile gözlerini açması ve komutlara kısmen uyması nedeniyle ekstübe edilmiş.Ancak ekstübasyon sonrası katatonik postür almış. Hastanın takiplerinde davranış değişikliği 37.9 ateş ve kreatinin kinaz 2246 AST ALT ve LDH parametreleri yükselmekte



olup nöroleptik malign sendrom ihtimali açısından tedavisinde bromokriptin başlanmış .07.01 tarihinde hayvan teması at ısırma öyküsü olan hastanın tedavisine enfeksiyon hastalıklarının önerisiyle metronidazol 500 mg 2*1 eklenmiş tetanoz immünolojisi yapılmış.Hastanın asiklovir e bağlı kreatin yüksekliği ajitasyon nörotoksisite gelişmiş ve seftriakson tedavisi 7 güne metronidazol (5 gün tedavisi 10.04.2023 tarihinde stoplanmış .Yoğun bakım takibinin 11. Günü CK değeri 208 ,vitaller stabil rijidite yok olarak değerlendirilmiş.Hastanın takiplerinin 15 gününde CK düzeyi 73 lere gerilemiş 19.04.2023 tarihinde kliniğimizde ekstrapramidal bulgu olarak tüm ekstremitelerde rijidite trismus olan hastanın nörolojik muayenesinde bilinç açık oryantasyon kooperasyon kısıtlı pupiler izokorik ışık refleksi + /+ ağız çevrinde trismus ve tüm ekstremitelerde rijidite mevcuttu. Lp yapıldı. LP sonucunda bos makroskopisi berrak mikroskopisinde hücre gözlenmedi.Bos glukozu 63 olup eş zamanlı kan şekeri 105 di. Bos mikroprotein 64 geldi.Hasta yoğun bakım ünitesinde takip edildi. Biperiden 2*1 im ,Amantadin 100 mg 2*1 levodopa 50 mg 4*1 metronidazol 500 mg 2*1 tedavisine başlandı. Tek doz tetanoz immunizasyonu yapıldı.Antiepileptik valproik asit 400 mg 2*1 düşük molekül ağırlıklı heparin 0.6 2*1 eklendi.Enfeksiyon hastalıklarının önerisiyle metronidazol 2* 500 mg tedavisi 8 güne tamamlandı. Tedavisinin 4. günü biperiden 2 mg tablet formuna geçildi. Otoimmün ensefalit paneli gönderildi.1. ve 5 gün çekilen EEG normal değerlendirildi.Kranial mr normal olarak değerlendirildi.Takiplerinde rijiditesinde ve bilinç düzeyinde anlamlı düzelme izlendi. TARTIŞMA Viral ensefalit, bilinç değişiklikleri, fokal nörolojik bulgular ve nöbetlerle giden, santral sinir sistemi (SSS) parenkimal dokusunda hasar oluşumuna neden olan akut febril bir hastalıktır. Etiyoloji vakaların üçte ikisinde saptanamamakla beraber, polimeraz zincir reaksiyonu tekniğinin kullanımı etiyojiden sorumlu viral ve diğer ajanların tanınmasını giderek arttırmaktadır. Artropod kaynaklı virüsler (arbovirüsler), herpes virüsler ve enterovirüsler viral ensefalitin saptanabilen ajanları arasında en büyük kategoriye oluşturmaktadır Arbovirüslerden kaynaklanan viral ensefalitler epidemik ve endemik olabilirken; sporadik olgular çoğunlukla herpes simpleks virüsünden kaynaklanmaktadır. Daha az sıklıkta görülen diğer virüsler, kabakulak, influenza, herpes zoster, coxsackie, cytomega- lovirus, rubella, rubeola, kuduz, enterovirüsler ve epstein-barr virüs olarak sıralanabilir (4) . Her virüsün patojenitesi farklılık gösterir. Bir kısmı geçici nörolojik fonksiyon bozukluğu yaparken, bir kısmı yaygın nöron ölümüne neden olabilir. Akut viral ensefalitte, SSSdeki gri cevher nöronlarında hasar ve infiamasyon meydana gelir. Kuduz ve herpes simpleks ensefaliti gibi bazı ensefalit türlerinde nöronal inklüzyon cisimcik- leri oluşmakta; lenfosit ve plazma hücrelerinin perivasküler işgali ve leptomeninklerde inflamasyon bulunmaktadır.



EP-2: PARKİNSON HASTALIĞI VE SERUM LİPİD DÜZEYLERİ

BUSE ÇAĞLA ARI 1 ESMA KOBAK TUR 2

1- BAHÇEŞEHİR ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ

2- SAĞLIK BİLİMLERİ ÜNİVERSİTESİ FATİH SULTAN MEHMET EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ

Özet:

Giriş: Parkinson hastalığı (PH) etiyojisi hala tam olarak aydınlatılmamıştır. Alfa-sinüklein lipid bağlayıcı bölgelere sahiptir, agregasyonu bazı lipidler tarafından indüklenebilir. Kolesterol oksidasyon ürünlerinin de alfa-sinüklein artışına rol oynadığı düşünülmektedir. Amacımız statin kullanmayan PH hastalarında kolesterol düzeyleri ile hastalık şiddeti arasındaki ilişkiyi incelemektir.

Materyal ve Metot: Kesitsel olarak yapılan bu çalışmaya 250 hasta ve 100 sağlıklı kontrol dahil edildi. Hastalık şiddeti BPHDÖ ve mH&Y ile belirlendi. Hastaların kolesterol düzeyleri (HDL, LDL, TG ve TK) hastalık skorları kıyaslandı. Kolesterol düzeylerinin kognisyon ile ilişkisi MMSE ile belirlendi.

Bulgular: Katılımcıların %45.4'ü kadın, %54.6'sı erkek, ortalama yaş 69.09 ± 11.13 'tür. Ortalama BPHDÖ 52.34 ± 26.32 , mH&Y 2.28 ± 0.91 'dir. Hastaların HDL değerleri (47.92 ± 11.63) kontrol grubuna göre (45.40 ± 13.89) istatistiksel olarak anlamlı yüksek bulunmuştur ($p=0.024$). LDL, TK, TG düzeyleri hastalarda (125.34 ± 42.04 , 195.71 ± 52.68 , 130.88 ± 81.97) kontrol grubundakilerden (126.97 ± 39.63 , 196.62 ± 41.56 , 135.38 ± 58.82) düşük bulunmasına rağmen anlamlı fark saptanmamıştır ($p>0.05$). MMSE skoru <24 olan hastaların HDL değeri 50.68 ± 12.58 , ≥ 24 olanların ise 46.01 ± 13.14 olup istatistiksel olarak anlamlı bir farklılık tespit edilmiştir ($p=0.004$). MMSE ≥ 24 olanların TG düzeyi <24 altında olan bireylere göre istatistiksel olarak anlamlı yüksektir ($p=0.005$). Yaş ile TK değeri arasında çok zayıf düzeyde, pozitif yönlü istatistiksel olarak anlamlı bir ilişki tespit edilmiştir ($r=0.128$; $p=0.044$). Multivariate lojistik regresyon analizinde erkeklerde kadınlara göre hasta olma riski 3.796 kat daha yüksek bulunmuştur. HDL'nin hasta olma riskini 1.030 kat arttırdığı tespit edilmiştir.

Sonuç: HDL seviyelerinin yüksekliği, TK ve LDL düşüklüğünün PH gelişiminde daha düşük bir riskle ilişkili olabileceği gözlenmiştir. Lipit düzeyleri ile PH riski arasındaki ilişkinin mekanizmalarını aydınlatmak daha fazla sayıda yapılacak çalışmalar ile belirlenebilir.



EP-3: SİROZA BAĞLI PARKİNSONİZM:OLGU SUNUMU

DERYA KARA 1 GİZEM ERKARACA KABAOĞLU 1 ESRA ÜNAL 1 YEŞİM GÜZEY ARAS 1 TÜRKAN ACAR 1

1- SAKARYA ÜNİVERSİTESİ EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ NÖROLOJİ ANA BİLİM DALI

Özet:

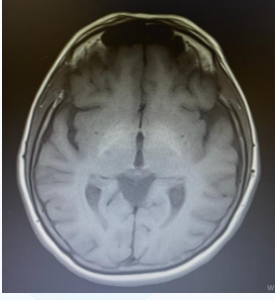
GİRİŞ

İdiyopatik Parkinson Hastalığı (İPH), 60 yaş üstü nüfusun yaklaşık %1-2'sini etkileyen, motor ve non-motor semptomları ile ciddi özürülük tablosuna yol açan, Alzheimer tipi demanstan sonra ikinci en yaygın nörodejeneratif progresif bir hastalıktır. (1,2) Parkinsonizm ise genellikle bilateral, bradikinezi, tremor, rijidite ve postural instabilite gibi motor semptomlarla giden sendromlara verilen genel bir isimdir. Parkinsonizm vakalarının % 80'ini İdiyopatik Parkinson hastaları, geri kalanını ise sekonder nedenlere bağlı gelişen parkinsonizm vakaları oluşturur. Bunlar arasında metabolik nedenler,toksinler, enfektif süreçler, ilaç kullanımı gibi nedenler yer alır.(3) Bu olgu sunumunda siroz tanısıyla takip edilirken parkinsonizm bulguları gelişen hastayı sunmayı amaçladık.

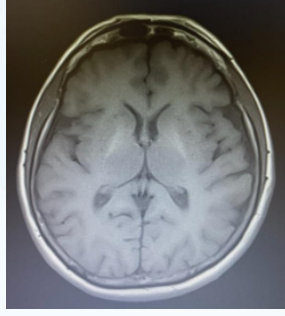
OLGU

63 yaş kadın hasta, bilinen hipertansiyon, diyabet öyküleri mevcut olup, anemi nedeniyle tetkik edildiği dönemde gastroenterolojiye yönlendirilip yapılan Batın Ultrasonografisinde karaciğer parankimi kaba granüler tarzda kabalaşmış heterojen görünümde izlenmiş (Kronik karaciğer hastalığı ile uyumlu). Kontrastlı Üst Batın MRG incelemesinde karaciğer konturunda mikrobülasyon izlenip, bulgular parankimal karaciğer hastalığı ile uyumlu olarak saptanmış. Bu bulgularla hasta Kronik Karaciğer Yetmezliği - Siroz tanısı almış. Siroz tanısından sonraki 6 ay içerisinde hastada hareketlerde yavaşlama, yürümede güçlük, yüz ifadesinde donuklaşma şikayetleri başlaması üzerine genel nöroloji polikliniğine başvurup, hareket bozuklukları polikliniğine refere edilmiş. Yapılan nörolojik muayenesinde genel durum iyi, şuur açık, koopere, oryante idi. Pupiller izokorik, ışık refleksi +/+, göz hareketleri olağan olup fasiyal asimetri izlenmedi. Kas gücü bilateral tam olan hastanın taban cildi refleksi bilateral lakayt idi. Sağ üst ekstremitede minimal rijiditesi bulunan hastada bradimimi de mevcuttu. Düz zeminde ayaklarını yerden kaldırmadan, sürükleyerek, küçük adımlarla yürüme ve asosiyet hareketlerde kayıp da eşlik etmekteydi. Kranial Manyetik Rezonans Görüntülemesinde (MRG) T1 aksiyal kesitlerde bilateral bazal ganglionlarda hiperintensite (Şekil 1,2) izlendi. T2 ve diğer kesitlerde özellik yoktu. Beyin Bilgisayarlı Tomografide (BT) de eş yerleşimli bilateral bazal ganglionlarda hiperdens alanlar izlendi. Laboratuvar bulgularında AST:25 U/L (0-35), ALT:41 U/L (0-35), GGT:229 U/L (0-38), NH3:97,11 µmol/L (18 - 72) olarak saptandı. EEG çekiminde patoloji saptanmadı. Nörolojik muayene, anamnez ve görüntülemeler birlikte değerlendirildiğinde hastada siroza bağlı sekonder parkinsonizm düşünüldü. Nöroloji açıdan tedavisiz izlem kararı alınarak not yazılıp gastroenteroloji bölümünde takipli hekimine yönlendirildi. Siroz ile ilgili tedavisine devam edilen hastanın 3 ay sonraki kontrol muayenesinde ilk başvurusundaki mevcut ekstrapiramidal sistem bulgularında tama yakın düzelme gözlemlendi.





Şekil-1



Şekil-2

T1 aksiyel görüntülerde bilateral bazal ganglionlarda hiperintens görünüm

TARTIŞMA

Nörolojik semptomların ortaya çıkışı karaciğer hastalığının nedeninden bağımsız olarak portosistemik şantın fonksiyonel kapasitesi ve amonyak düzeyleri ile ilgilidir. Porto-sistemik şantın fonksiyonun bozulması, kanda çeşitli toksik maddelerin birikmesine neden olur. Beyin MRG'lerinde bazal ganglionlar, özellikle de lentiform çekirdek (globus pallidusta daha belirgin) ve serebellum orta hat yapıları en sık tutulan alanlar olarak bildirilmiş olup bu alanlarda T1 sekans hiperintens sinyal özelliği gösterir. Bu radyolojik değişikliklerin nedeni henüz tam olarak bilinmemekle beraber histopatolojik örneklerle de ilişkisi saptanmamıştır.

Tedavi protokolünde semptomatik yaklaşımın yanı sıra primer hastalığın tedavisi de çok önemlidir. Olgumuz, parkinsonizm bulgularının olduğu kronik karaciğer yetmezliği bulunan siroz hastasında görüntüleme bulgularının desteklemesi nedeniyle ve sekonder parkinsonizmin önemini vurgulamak için sunulmuştur. Kronik karaciğer hastalığı olan hastalarda ekstrapiramidal bulguların olabileceği, sekonder parkinsonizm nedenleri arasında karaciğer hastalıklarının bulunabileceği göz önünde bulundurulmalıdır.

KAYNAKLAR

- 1- Yazar, T., & Yazar, H. O. (2019). İdiyopatik Parkinson Hastalığı Tanısı Olan Hastalarda Evrelere Göre C-reaktif Protein/Albümin Oranlarının Değerlendirilmesi. *Türk J Neurol*, 25, 123-128.
- 2-GÖKÇAL, E., & YILDIZ, G. B. (2015). İdiyopatik Parkinson Hastalığı Motor Semptomlarının Tedavisi. *Bezmialem Science*, 3(2).
- 3-Kaya, D., & Soyukibar, T. E. (2022). Parkinson Hastalığı ve Parkinsonizm. *The Journal of Turkish Family Physician*, 13(4), 182-192.

EP-4: KORTİKOBAZAL SENDROM: BİR OLGU SUNUMU

MELİS DOĞANAY ÖCALAN 1 SONER DURSUN 1 BİLGE KOÇER 1 SELİM SELÇUK ÇOMOĞLU 1

1- ANKARA ETLİK ŞEHİR HASTANESİ NÖROLOJİ KLİNİĞİ

Özet:

Giriş

Kortikobazal sendrom (KBS) serebral korteks ve bazal gangliya tutulumuna ait bulgularla karakterize nadir görülen bir parkinsonizm artı sendromlarından. Etiyolojisi net bilinmemekle birlikte nörodejeneratif taupatilerle ortak etyopatogeneze sahip olduğu düşünülmektedir. KBS’de patolojik olarak yoğun nöron kaybı, gliozis, akromatik nöronlarla birlikte asimetrik frontopariyetal atrofi karakteristik bulgudur. Klinik olarak diğer parkinsonizmlerden ayırt edici özellikleri; hızlı ilerleyici klinik seyir, asimetrik tutulum, apraksi, yabancı el, kortikal duyu bozukluğu gibi ek bulguların eşlik etmesi ve L-Dopa yanıtının yetersiz olmasıdır. Hastalığı önleyici medikal tedavi olmamakla birlikte levodopa, klonezepam, botulinium toksini enjeksiyonu gibi semptomatik tedaviler ve fizik tedavi uygulanabilir.

Burada nadir görülen bir nörodejeneratif hastalık olan KBS olgusu sunulmuştur.

Olgu

Altmış sekiz yaşında erkek hasta 4 yıldır sol elde başlayan, 2 aydır sağ eli de etkileyen titreme yakınması ile Hareket Hastalıkları Birimimize başvurdu. Nörolojik muayenede sol elde belirgin, bilateral istirahat ve aksiyonel tremor, rijidite, bradikinezi, solda distonik el postürü, ideomotor apraksi, astereognozi, agrafestezi, abaragnoziyi içeren kortikal duyu bozukluğu, bradimimi, hipofoni vardı. Beyin magnetik rezonans görüntülemesinde sağ frontopariyetal bölgede asimetrik atrofi izlendi. Tuliya apraksi testinde bulgular solda belirgin olmak üzere bilateral apraksi ile uyumlu bulundu. Mini-mental durum muayenesi 25/30 puandı. Levodopa tedavisine (798 mg/gün) yanıt alınmadı.

Tartışma

KBS oldukça nadir görülen parkinsonizm artı sendromlardandır. Görülme sıklığı genel popülasyonda yüz binde 5, tüm parkinsonizmler içinde %4-6’dır. KBS’nin tanı kriterlerinin olmaması ve erken dönemde nörogörüntülemenin normal olabilmesi, tanı koymayı zorlaştırmaktadır. İleri nörogörüntüleme tetkikleri ile tanı konulabilmekle birlikte, gereksiz sağlık harcamalarını önlemek açısından detaylı nörolojik muayene yapılması ve ayırıcı tanıda KBS tanısının akılda tutulması gerekmektedir.

Anahtar kelimeler: Kortikobazal sendrom, Parkinson artı sendromu, apraksi



EP-5: YAYGIN BEYİN METASTAZINA SEKONDER GELİŞEN HEMİBALLİSMUS: OLGU SUNUMU

ESRA ÜNAL 1 YEŞİM GÜZEY ARAS 1 BEYZA NUR BOZKURT 1 SEMANUR AKSU 1 LEVENT AVCI 1

1- SAKARYA ÜNİVERSİTESİ EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ

Özet:

GİRİŞ: Hemiballismus, kore spektrumu içerisinde yer alan en şiddetli hiperkinetik hareket bozukluğu formudur. Hiperkinetik hareket bozukluğunda temel etiyoloji, bazal gangliyon yollarındaki hasar ve aşırı dopaminerjik aktivitedir. Hemiballismusun yaygın etiyolojileri: intrakraniyal hemoraji, iskemik inme, neoplazm, kafa travması, metabolik nöroenfeksiyonlar, toksoplazmozis, nöroinflamatuvar hastalıklar, paraneoplastik sendromlar, vaskülitler ve toksik durumlardır (1). Burada renal hücreli karsinom nedenli takip edilen ve yaygın beyin metastazına bağlı gelişen hemiballismus olgusu sunulmuştur.

OLGU: 57 yaş erkek hasta, tarafımıza Temmuz 2023 tarihinde radyoterapi seansından 3 gün sonra gelişen sol kol ve bacağına ani, istemsiz hareketler gelişmesi nedeniyle konsulte edildi. Özgeçmişinde renal cell ca tanısı ve yaygın beyin metastazları mevcuttu. Nörolojik muayenesinde sol kol ve bacakta geniş amplitüdü, proksimal hakimiyetli, aritmik hareketler hemiballismus olarak değerlendirildi. Yapılan beyin BT'de bilateral multiple etrafında vazojenik ödemin de izlendiği kitlesel lezyonlar görüldü. Hastaya haloperidol damla 3x3 damla olarak başlandı ve doz tedrici olarak artırıldı. 1 hafta sonra yapılan kontrol muayenede şikâyetleri geçmediği görüldü. Tedavisine valproik asit 500 mg 2x1 ve amantadin 100 mg 2x1 tedavi başlandı. Genel durumda kötüleşme olması sonrasında dahiliye yoğun bakım ünitesinde tedavisine devam edilen hastanın sonraki kontrolünde olanzapin 2,5 mg 2X1 tedavisine eklendi. Hasta yoğun bakım takibinin 5. gününde ex oldu.

TARTIŞMA: Hemiballismusun en sık nedeni inme olmakla birlikte fokal lezyonlar, neoplazmalar, vasküler malformasyonlar, tüberkülomlar, demiyelinizan plaklar ve tüberoz skleroz da etiyolojide önemli rol oynar(2). Daha çok talamik ve subtalamik bölge lezyonlarında gözlenir.Bizim vakamızda da malignite nedenli takip edilirken,intrakraniyal metastaz nedeniyle radyoterapi sonrası ortaya çıkan,sol kol ve bacakta hemiballistik hareketler mevcuttu. Bu olgu hareket bozukluğu ile başvuran hastalarda intrakraniyal tümör ve metastazların etiyolojide akılda tutulması amacıyla sunulmuştur.



EP-6: PARKİNSONİZMİN EŞLİK ETTİĞİ NADİR BİR LÖKODİSTROFİ NEDENİ: NÖROAKSONAL SFEROİDLİ HEREDİTER DİFFÜZ LÖKOENSEFALOPATİ

ELİF ERCAN TAŞKIN 1 HALİL ÖNDER 1 ABDULLAH SEZER 2 SELİM SELÇUK ÇOMOĞLU 1

1- ETLİK ŞEHİR HASTANESİ NÖROLOJİ ANABİLİM DALI

2- ETLİK ŞEHİR HASTANESİ TIBBİ GENETİK ANABİLİM DALI

Özet:

Giriş

Nöroaksonal sferoidli hereditör diffüz lökoensefalopati (HDLS), mikrogliyalardaki genetik kusurun serebral beyaz madde hasarına neden olduğu nadir bir hastalıktır ,ayrıca nörodejeneratif bir hastalık olarak da sınıflandırılır, genellikle otozomal dominant kalıtıma sahiptir. Mikroglia gelişimi için gerekli bir tirozin kinaz reseptörü olan koloni uyarıcı faktör 1 reseptörünün (CSF1R) mutasyonları bu hastalıkla ilişkilendirilmiştir. Belirgin klinik ve genetik heterojenite gözlenir; semptomlar değişkendir ; bilişsel, zihinsel ve motor fonksiyon bozukluklarını içerebilir.

Bu bildiri size nadir bir hastalık olan HDLS hastamızın yaklaşık 3 yıllık progresyonunu ve heterojen bulgularla giden bu hastalıkta kliniğimizdeki gözlemlerimizi sizinle paylaşacağız. Bunun yanında ailede gen pozitif olan ve klinik göstermeyen kardeş bireyin verileri de sunulacaktır.

Vaka Raporu

40 yaş erkek hasta bilinç durumunda gerileme, unutkanlık, konuşma ve yürüme bozukluğu şikayeti ile nöroloji polikliniğine başvuruyor. Hastanın nörolojik muayenesinde alt ekstremitelerde belirgin rijidite , küçük adımlarla yürüme, antefleksör postür bulguları gözlemlendi. Hastanın geçmiş klinik başvuruları sorgulandığında yaklaşık 3 yıl önce sol üst ve alt ekstremitelerde istirahat tremoru ve yürümede yavaşlama saptanmış olup levodopadan kısmen fayda gördüğü anlaşıldı. Yapılan tetkiklerinde laboratuvar değerleri normal aralıkta olup, kranial manyetik rezonans (MR) görüntülemesinde periventriküler, supraventriküler, subkortikal alanlarda , korpus kallozum seviyesinde T2A görüntülerde hiperintens lezyonlar ve bilgisayarlı tomografide punktat kalsifikasyonlar gözlemlendi. Genetik analizinde CSF1R mutasyonu saptandı. Ailesi ile yapılan sanger sekans incelemelerinde hastanın kız kardeşinde CSF1R mutasyonu heterozigot patojen varyant olarak sınıflandırıldı. Mutasyon pozitif olan kardeşinin nörolojik muayenesi doğal olup, kranial MR ve MR spektroskopisi bulguları negatifti.

Sonuç

Bu bildiri yoluyla oldukça nadir bir lökodistrofi olan HDLS' ye dikkat çekmekteyiz. Parkinsonizmin de sıklıkla kliniğe eşlik ettiği bu lökodistrofi türünde, nörogörüntüleme persistan difüzyon kısıtlılığını ve tomografide punktat kalsifikasyonlarını kritik tanısal ipuçları olarak vurgulamaktayız.

EP-7: NADİR GÖRÜLEN BİR HEREDİTER SPASTİK PARAPAREZİ NEDENİ: ADRENOMYELONÖROPATİ

ELİF ERCAN TAŞKIN 1 HALİL ÖNDER 1 SELİM SELÇUK ÇOMOĞLU 1

1- ETLİK ŞEHİR HASTANESİ NÖROLOJİ ANABİLİM DALI

Özet:

Giriş

Adrenomyelonöropati (AMN), X kromozomunda bulunan ABCD1 genindeki bir mutasyonun neden olduğu kalıtsal bir durum olan adrenolökodistrofinin yetişkin başlangıçlı formudur. AMN, dünya çapında bildirilen tüm Adrenolökodistrofi vakalarının yaklaşık %25-46'sını oluşturmaktadır. Gendeki mutasyon, adrenolökodistrofi proteini(ALDP)'nin yetersiz üretimine neden olarak çok uzun zincirli yağ asitleri (UZYA)'nin birikmesine ve ikincil olarak miyelin kılıf hasarı sonucu nörolojik tablo gelişmesine neden olmaktadır. Bu çalışmada çok hafif herediter spastik paraparezi (HSP) kliniği ile gelen ve genetik inceleme sonucu adrenomyelonöropati tanısı konulan bir olgu sunulacaktır.

Vaka Raporu

44 yaş kadın hasta, 10 yıldır yürürken denge kaybı ve ayağı takılıp yere düşme şikayeti olduğunu belirtti. Bunun yanında, alt ekstremitelerinde kasılma şikayetleri eşlik etmekteydi. Hastanın nörolojik muayenesinde kranial sinir muayenesi normaldi. Motor muayenede, alt ekstremitelerde proksimalinde fark edilen çok hafif perezisi mevcuttu (Medical Research Council-MRC skalası: 4+/5). Alt ekstremitelerde derin tendon refleksleri artmış olup, bilateral plantar yanıt ekstansör olarak değerlendirildi. Duyu muayenesi normal olmakla beraber romberg testi pozitif idi. Trunkal ataksi mevcuttu, serebellar ve ekstrapiramidal sistem muayenesi normal sınırlarda idi. Laboratuvar incelemelerinde UZYA yükseklik saptandı;Hekzadekanoik asit 2.77 μmol (0.6-1.3), C24/C26 oranı 1.09 (0.689-1.008), kortizol 20 $\mu\text{gr/dL}$ (6-19,4), ACTH 79 ng/L (7-63), prolaktin 42 $\mu\text{g/L}$ (4-23), IGFH 227 ng/mL (83-220) olarak sonuçlandı. Beyin ve spinal kord manyetik rezonans (MR) incelemesi normal sınırlarda idi. Elektrofizyoloji çalışmalarında elektromiyografi (EMG)sonucu alt ekstremitelerde liflerini tutan duyu ağırlıklı olmak üzere mix tip aksonal polinöropati ile uyumlu olarak sonuçlandı. Genetik inceleme sonuçları ABCD1 genindeki mutasyon patojen varyant olarak değerlendirildi.

Sonuç

Bu posterde çok nadir olarak görülen bir HSP nedeni sunulmaktadır. Adrenomyelonöropati piramid bulgular, ataksi ve kognitif bozulma ile klinik verebilir. Hastalık vakamızda olduğu gibi çok hafif bulgularla prezente olabileceği gibi penetransa göre çok daha ağır tablolara neden olabilir. Erişkin yaş hafif piramid bulgularla başvuran, kan tablosunda UZYA yüksekliği olan ve olası hormonal bozuklukların eşlik ettiği herediter HSP tablolarında bu antite akla gelmelidir.



EP-8: TORCH ENFEKSİYONU SONRASI GELİŞEN ORGANİK PSİKOSENDROM VE SEKONDER PARKİNSONİZM

NİLÜFER BÜYÜKKOYUNCU PEKEL 1 DEMET YILDIZ 1

1- SAĞLIK BİLİMLERİ ÜNİVERSİTESİ BURSA YÜKSEK İHTİSAS EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ

Özet:

İntrauterin dönemde TORCH enfeksiyonu geçirme öyküsü olan 24 yaş erkek hastaya 15 yaşında primer jeneralize epilepsi tanısı konuldu ve levetirasetam 1000 mg/gün tedavisi başlandı. 20 yaşında hareketlerin ağırlaşması, yürüyüşün bozulması nedeniyle başvurduğu dış merkezde sekonder Parkinsonizm tanısı konuldu. Bu dönemde yapılan genetik testler ve Wilson araştırmak amacı ile yapılan tetkiklerde anlamlı bir bulgu saptanmadı. Beyin tomografisinde her iki serebral hemisferde subkortikal beyaz cevherde yaygın parankimal kalsifikasyon odakları izlendi. Parkinson tedavisi için başlanan pramipeksol ile şikayetleri gerileyen hastanın bu tedavi altında baş dönmesi, bulantı şikayetleri olması üzerine ilaç kesilerek rasajilin başlandı. Apatik gülümseme, konuşması istendiğinde gülme atakları nedeniyle psikiyatri birimi tarafından Organik Psikosendrom tanısı konuldu.

Parkinson hastalığı idiopatik olabileceği gibi çeşitli nedenlere sekunder olarakta gelişebilir. Dopamin hücrelerinin görevini yapamaz hale gelmelerine yol açan çeşitli sebepler arasında substansiya nigrayı etkileyen karbon monoksit gibi bazı kimyasal maddelerle zehirlenmeler, ansefalitler, damar hastalıkları veya tümörler vb. sayılabilir. Bazı ilaçlar dopaminin bağlandığı striyatım bölgelerindeki doğal etkisini engeller, böylece dopamin kimyasal mesajını iletemez ve dopamin eksikliği varmış gibi bir sonuç doğar.

Olgumuz sadece doğumdan sonra gelişen hastalıkların değil intrauterin dönemde geçirilen hastalıklarında sekonder parkinsonizme yol açabileceğini göstermesi açısından anlamlıdır.



EP-9: LEVODOPA-ENTAKAPON-KARBİDOPA BAĞIRSAK JELİ (LECIG) TEDAVİSİ ALAN OLGUDA APOMORFİN POMPA UYGULAMASI

DEMET YILDIZ 1 NİLÜFER BÜYÜKKOYUNCU PEKEL 1

1- SAĞLIK BİLİMLERİ ÜNİVERSİTESİ BURSA YÜKSEK İHTİSAS EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ

Özet:

60 yaş kadın hasta 2012 yılında parkinson tanısı alan hasta 2017 yılında Almanya' da Levo dopa Karbi dopa intesyinal jel tedavisine geçilmiş.2022 yılında ise levodopa entakapon karbidopa intestinal jel(LECIC)tedavisine başlanmış.2022 den beri 8mg dozunda kullanan hasta polikliniğimizde değerlendirilip tedavi düzenlenmesi için kliniğimize yatırıldı.

PEG ile besleniyor. Epilepsi tansı mevcut. En son nöbet 10 yıl önce KI:madopar HBS gece ,levetirsetam 500 2*1 ,sertalin 50 1*1 NM: Gözler spontan kapalı sesli uyararla gözlerini açıyor. verbal çıkış yok

IR::+/+ Ağır bradikinezi + bradirimimi Üst ekstremite kurşun boru rijiditesi Alt ekstremite belirgin rijidite mevcut CRP:169 ve bası yarası olması nedeniyle enfeksiyona ve PRC ye danışıldı.2.derece bası yaraları olan hastaya yara bakımı yapıldı idrarda piyüri mevcut olan hasta Enfeksiyon tarafınca değerlendirildi ve tazocin 3x4.5 gram başlandı. İdrar kültüründe psödomonas aeiurignosa üredi.

Hastaya apomorfın testi uygulandı. 120mg da hastanın yutma fonksiyonu geldi kooperasyonu arttı ve oturur pozisyona gelebildi. Hastaya 7mg dozunda apomorfın pompa tedavisine geçildi. Levo dopa Karbi dopa intesyinal jel tedavisine geçilmesi planlandı. Takiplerinde solunum sıkıntısı gelişen hasta Anestezi Bölümünce değerlendirildi ve YBü ne sevk edildi

Bu olgu ileri evre parkinson hastalığı olan kişilerde cihaz destekli tedavilerden birine yanıt alınamayan durumlarda diğer cihaz destekli tedavinin de denenebileceğini göstermesi açısından anlamlıdır.



EP-10: X İLİŞKİLİ PARKİNSONİZM-SPASTİSİTE SENDROMLU İKİ VAKANIN İNCELENMESİ

MERAL ÖKSÜZ 1 HALİL ÖNDER 1 SELİM SELÇUK ÇOMOĞLU 1

1- ETLİK ŞEHİR HASTANESİ, NÖROLOJİ ANABİLİM DALI, ANKARA

Özet:

Amaç: X ilişkili parkinsonizm-spastisite sendromu (XPDS), parkinsonizme değişken şiddette piramidal bulguların eşlik ettiği, herediter özellikte, oldukça nadir görülen bir antidedir. Kliniğimizde değerlendirdiğimiz, XPDS tanılı 2 erkek kardeşin klinik özelliklerinin literatür eşliğinde detaylı olarak incelenmesi ve sunulması planlanmıştır.

Materyal ve Metot: Hareket bozuklukları polikliniğimize başvuran, üst ve alt ekstremitelerde spastisite ve parkinsonizmi olan ve genetik inceleme sonucunda XPDS tanısı konulan iki erkek kardeş hasta; klinik, laboratuvar ve MRG verileri ile ayrıntılı olarak değerlendirildi.

Bulgular: Altmış dört ve 57 yaşında kardeş olan 2 erkek hasta yürüme güçlüğü ve konuşma bozukluğu nedeni ile ileri tetkik ve tedavi düzenlenmesi amacı ile polikliniğimize başvurdu. Elli yedi yaş erkek hastanın, şikayetlerinin ilk olarak 50 yaşında yürüme güçlüğü şeklinde başladığı, 4 yıl önce de konuşma bozukluğunun şikayetlerine eklendiği öğrenildi. Başvuru muayenesinde konuşma hipofonik ve dizartrik olarak değerlendirildi. Hastanın motor ve duyu muayenesi normal olarak değerlendirildi. Bununla birlikte bilateral patellar reflekslerin artmış olduğu ve bilateral babinski yanıtının pozitif olduğu görüldü. Ekstrapiramidal muayenede bilateral üst ve alt ekstremitelerde, rijidite, bradikinezinin olduğu, ek olarak global bradikinezi eşlik ettiği görüldü. Hastada serebellar muayenede hafif trunkal ataksi de saptandı.

Altmış dört yaş erkek olan diğer hastanın, şikayetlerinin 50 yaşında yürüme güçlüğü ile başladığı ve ilerlediği, 6 sene önce de konuşma bozukluğunun kliniğe eklendiği öğrenildi. Farklı merkezlerde parkinsonizm bulguları nedeni ile levodopa başlandığı (900 mg LED) ve tedaviden bir miktar fayda gördüğü öğrenildi. Soygeçmiş sorgulandığında 68 yaş 3. erkek kardeşin de 20 yaşında başlayan yürüme güçlüğü ve konuşma bozukluğu olduğu öğrenildi. Başvuru nörolojik muayenesinde, yaygın parkinsonizm tablonun ve piramidal bulguların eşlik ettiği görüldü. Alt ekstremitelerde hâkim spastisitesi mevcuttu. Yapılan tüm genom analizinde ATP6AP2 geni exon 7'de homozigot missense variant saptanmıştır. Literatür verileri eşliğinde hasta XPDS tanısı aldı. Her iki hastada da levodopa tedavisine orta düzeyde yanıt alındığı görüldü. Beyin MRG'lerinde kliniğin daha ağır olduğu ikinci vakada bilateral striatal T2 kesitlerde hiperintensite görüldü. Diğer bireyin MRG'si normal sınırlarda idi.

Sonuç: Bu nadir vaka incelemesinde parkinsonizm olgularında eşlik eden spastisite bulgusu ve patofizyolojisinde yer alan X kromozomu üzerindeki ATP6AP2 gen mutasyonuna vurgu yapılmaktadır. Vakamızın birinde saptanan trunkal ataksi, daha önce sendrom ile ilişkili bildirilmemiş olması nedeniyle, XPDS ilişkili klinik fenotipi genişletebileceğini düşünmekteyiz.



EP-11: KALSİYUM REPLASMANI İLE KOREİFORM HAREKETLERİ DÜZELEN FAHR SENDROMU OLGUSU

ÖZGE KAFALI 1 BANU ÖZEN BARUT 1

1- KARTAL DR LÜTFİ KIRDAR ŞEHİR HASTANESİ

Özet:

Giriş: Kore, daha çok ekstremitelerde görülen stereotipik ya da ritmik özellik taşımayan, rastgele, dans eder ya da akar tarzda tanımlanabilen istemsiz hareketlerdir. Genellikle istirahatte mevcuttur ve dikkat dağıtıcı manevralarla artabilir. Herediter ya da edinilmiş olarak öncelikle iki kategoride incelenebilir. Edinilmiş nedenler arasında otoimmün, inflamatuvar, serebrovasküler nedenler, ilaçlar, enfeksiyonlar, metabolik ve endokrin bozukluklar, neoplaziler, toksik nedenler sayılabilir. Metabolik açıdan hiponatremi, hipernatremi, hipomagnezemi ve hipokalsemiye bağlı akut ya da subakut kore görülebilir. Hipoparatiroidizme sekonder gelişen hipokalsemi sıklıkla paroksizmal olan ve eylemle tetiklenen fokal ya da jeneralize koreye neden olabilir. Metabolik anormalliğin tedavisi korenin düzelmesine yol açar. Fahr hastalığı, bazal ganglionların anormal idiyopatik kalsifikasyonu ile karakterize nadir bir nörolojik hastalıktır. Literatürde sıklıkla Fahr hastalığı ve sendromu terimi birbirinin yerine kullanılmaktadır. Etiyolojisi bilinmeyen kalsifikasyonlar için Fahr Hastalığı terimi kullanılırken altta yatan etiolojisi bilinen ikincil nedenler için Fahr Sendromu terimi kullanılır. Klinikte hareket bozuklukları ve nöropsikiyatrik semptomlar görülebilir. Tiroidektomi sonrası hipoparatiroidizme sekonder hipokalsemi gelişmesi sonucu hemikore ile acil servise başvuran bir olgu metabolik bozukluğun giderilmesi sonrası hareket bozukluğu tedavisine hızlı yanıt sağlanması nedeniyle etiolojide akılda tutulması amaçlanarak sunulmuştur.

Olgu: Yetmiş yaş kadın hasta, üç gün önce başlayan sağ taraflı üst ve alt ekstremitelerde istemsiz hareketler şikayeti ile acil servise başvurdu. Hastanın ara ara daha önceleri de olan bölgesi değişkenlik gösteren tek ekstremiteye lokalize benzer istemsiz hareketlerinin olup geçtiği ifade edildi. Geçmişinde bilinen hipertansiyon, diyabet ve yirmi beş sene önce geçirilmiş tiroidektomi öyküleri mevcuttu. Hastanın nörolojik muayenesinde sağ üst ve alt ekstremitelerde izlenen hemikore dışında patolojik muayene bulgusu yoktu. Hastaya beyin tomografisi(BT) çekildi. Çekilen BT'de beyaz cevherde, bazal ganglionlarda, serebellum dentat nukleuslar düzeyinde parankimal kalsifikasyon alanları izlendi. Hemikoresi olması nedeniyle acil şartlarda çekilen difüzyon sekansı içeren manyetik rezonans(MR) görüntülemesinde bilateral bazal ganglionlarda, talamus medial nukleuslarında, serebellum dentat nukleuslarında DWI kesitlerde hiperintens ADC karşılığında hipointens alanlar izlendi. Beyin BT ile MR görüntülemeleri korele edildiğinde görünümün kalsiyum birikimine bağlı olduğu düşünüldü. Kan tetkiklerinde kalsiyum düzeyi 5.8 mg/dL, albümin düzeyi 4.1 g/L izlendi. Hastanın tiroidektomi ameliyatı sonrası kalsiyum eksikliği nedeniyle iç hastalıkları tarafından takipli olduğu ve D vitamini ile kalsiyum içeren kombinasyon preparat tedavisi kullandığı ifade edildi. Hastanın sorgulamasında hipokalsemi nedeniyle aralıklı acil servis başvurularının olduğu ve ilaç tedavisini 3 gündür almadığı öğrenildi. Görüntüleme ve laboratuvar bulguları ile hastada ayırıcı tanıda Fahr Sendromu düşünüldü. Hasta hipokalsemisine yönelik iç hastalıklarına danışıldı. İç hastalıkları önerisi doğrultusunda hastaya kalsiyum replasmanı yapıldı. Kalsiyum replasmanı sonrası hastanın sağ taraflı hemikoresinin kaybolduğu izlendi. Hastaya vitamin D+kalsiyum 1000 mg/880IU 2x1 oral tablet tedavisinin düzenli şekilde devamı önerildi.

Tartışma ve Sonuç: Kore etiolojisi araştırılırken metabolik nedenler akılda bulundurulmalıdır. Bu olguda olduğu gibi bazal ganglionlarda kalsifikasyonun da eşlik ettiği olgularda kalsiyum metabolizması ile ilgili etiolojiler ön planda araştırılmalıdır. Bu olguyu özellikle tedaviye dramatik yanıt veren kore etiolojisine bir örnek oluşturması nedeniyle sunmak istedik.



EP-12: HAREKET BOZUKLUĐU İLE BAŐVURAN BİR GLİOBLASTOME MULTİFORME OLGUSU

TUĐE ALAGÖZ 1 BANU ÖZEN BARUT 1

1- SBU KARTAL DR.LÜTFİ KIRDAR ŐEHİR HASTANESİ

Özet:

GİRİŐ;

Bazal gangliya ve bađlantılarını etkileyen beyin tümörleri parkinsonizm, distoni, kore, tremor gibi hareket bozukluklarına neden olabilmektedir. Beyin tümörlerinin izole hareket bozukluđuyla prezentasyonu oldukça nadirdir. Hareket bozuklukları içinde ise intrakraniyal tümörlerin hemikoreye neden olması daha nadir bir durumdur.

OLGU;

62 yaő kadın hasta 1 aydır olan sađ elde kasılma, her iki ayakta, ađız, göz çevresinde istemsiz hareketlerle başvurdu. Baő ađrısı, bulantı, kusma gibi kibas bulguları tariflemedi. Tip 2 diyabetes mellitus, hipertansiyon, panik atak tanıları mevcuttu. Muayenesinde patolojik olarak DTR (derin tendon refleksi) canlılıđı, sol üst ekstremitede Hoffman pozitifliđi, sađ elde, her iki ayakta, ađız ve göz çevresinde koreatetoid hareketler saptandı. Kranial manyetik rezonans görüntülemeye (MRG) mesensaphalon, bazal gangliya, sol hemisfere yayılan kontrastlanmayan T2 FLAIR (fluid attenuated inversion recovery) hiperintens lezyon izlendi. Lomber ponksiyon ve EEG normal saptandı. Sistemik malignite saptanmadı. Nöroradyoloji ön planda demiyelinizan hastalık düşünmekle birlikte intrakraniyal kitle ayırıcı tanısı için MRG spektroskopisi önerdi. MRG spektroskopisi maligniteyi destekleyen hastaya yapılan biyopsi glioblastoma multiformeyle uyumlu saptanarak kemoradyoterapi baőlandı.

TARTIŐMA VE SONUĐ;

İntrakraniyal tümörlerin izole hareket bozukluđuyla tanı alması oldukça nadirdir. Hemikoreye neden olan lezyonlar genellikle gliom, kavernöz anjiyom, metastaz ve primer santral sinir sistemi lenfoması şeklindedir. Bu olguda olduđu gibi GBM iliŐkili hemikore bildirimini literatürde nadirdir. Görüntüleme bulgusu olarak geniŐ bir lezyonun sadece hareket bozukluđuyla klinik bulgu vermesi ve ön planda kitle düşünülmesi de ileri tetkiklerde GBM tanısı alması ilginçtir ve seđilmiş olgularda tanı aŐamasında ısrarcı olunması gerektiđini düşündürmüŐtür.



EP-13: DİSTONİ İLE BAŞVURAN FAHR SENDROMU OLGU SUNUMU

HİLAL ÇAĞLAR 1 KADİR ÇAĞLAR 1

1- SELÇUKLU TIP FAKÜLTESİ HASTANESİ

Özet:

DİSTONİ İLE BAŞVURAN FAHR SENDROMU :OLGU SUNUMU

Hilal ÇAĞLAR

Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi Nöroloji Anabilim Dalı

ÖZET

Fahr sendromu, simetrik ve bilateral olarak bazal ganglionlar, sentrum semiovale ve serebellumda kalsiyum ve fosfor metabolizma bozukluğuyla oluşan kalsinozisle seyreden nörodejeneratif bozukluklarla karakterize beyin tomografisinde kalsiyum ve çeşitli minerallerin birikiminin görülebileceği nadir rastlanan bir hastalıktır. Klinik prezentasyon en sık parkinsonizm kinetik hareket bozuklukları (distoni, kore, tremor, atetoz, orofasial diskinezi) kognitif bozukluklardır. Bu sendrom sistemik hastalıklar, toksinler, radyasyon, hipoparatiroidizm, psödohipoparatiroidizm ve hiperparatiroidizmde sporadik görülebileceği gibi ailesel de olabilir. Tanısında Beyin tomografisi kullanılmakta olup tedavisi çoğu zaman semptomatik ve kalsiyum metabolizması düzeltilmesini içerir. Bu olgu distoni ve yürüme güçlüğü ile polikliniğe başvuran hasta tartışılacak.

Anahtar kelimeler: FAHR sendromu , distoni, bazal ganglionlar

Giriş

Fahr sendromu serebellum, talamus ve bazal ganglionlarda kalsiyum ve fosfor metabolizma bozukluğu sonucu oluşan kalsinozisle seyreden nörodejeneratif bozukluklarla karakterize beyin tomografisi (BT) ile kalsiyum ve çeşitli minerallerin birikiminin gösterilebileceği nadir görülen bir hastalıktır (1). Bu sendromun etyolojisi kesin olarak bilinmemekle beraber kalsiyum metabolizma bozuklukları, toksinler, enfeksiyonlar, genetik faktörler, hipoparatiroidizm ve psödohipoparatiroidizm nedenler arasında gösterilmiştir (2). Fahr sendromu klinik olarak genellikle beceriksizlik, kolay yorulma, dengesiz yürüme, yavaş veya konuşma bozukluğu, yutma güçlüğü, istemsiz hareketler, ya da kas krampları olarak başlamakla beraber psikoz, demans, kişilik değişiklikleri gibi nöropsikiyatrik semptomlar da verebilir (3).

OLGU SUNUMU Olgu; çocukluğundan itibaren olan dengesiz yürüme ve konuşma güçlüğü ve istemsiz hareketler kas krampları şikayeti ile polikliniğe başvurdu Laboratuvar incelemelerinde tam kan, idrar, karaciğer ve böbrek fonksiyon testleri, periferik yayma ve tiroid fonksiyon testleri normaldi. Kanda parathormon, kalsiyum, fosfor ve vitamin D düzeylerine bakıldı ve normal bulundu. Soygeçmişinde anne babası akraba öyküsü mevcuttu. Nörolojik Muayenesinde ;bilinç açık konuşma dizartrik, servikal distoni orofasial dizkinezi ,kas gücü defisiti yok, serebellar testlerde dismetri tandem yürüyüşü ataksik



FHAR%20HASTALIĞI.jpgFHAR%20HASTALIĞI2.jpg

Kranial mr putamen ve globus pallidusta daha belirgin olmak üzere her iki tarafta simetrik

olarak bazal ganglionlarda, frontal,parietal ve temporal loblarda subkortikal yerleşimli, dentat nukleustalarda simetrik kalsifikasyon lehine sinyal değişiklikleri izlenmektedir.SWI görüntüde tariflenen alanlarda paramanyetik etkiye bağlı sinyal değişiklikleri izlenmektedir.Bulgular Fahr hastalığı ile uyumludur.

Olgu öykü, laboratuvar, klinik ve radyolojik bulgu-lar doğrultusunda idiopatikFahr sendromu olarak değerlendirildi. Kas kramları için lierosel 10 mg 1*1 ve servikal distonisi için botoks önerilerek 1 ay sonra poliklinik kontrolü önerildi.

Tartışma

Fahr sendromu literatürde çok değişik nedenlere bağlı ortaya çıktığı gösterilmiş olan kalsiyum metabolizma bozukluğu sonucu striato-pallidal bazal ganglionlarda bilateral simetrik kalsifikasyonlar ile giden bir durum olup, hipoparatiroidizm veya psödohipoparatiroidizm ile birlikte genetik, gelişimsel, metabolik, enfeksiyöz, sporadik ve diğer koşulların da sebep olduğu çeşitli nedenler bildirilmiştir (2). Bunların dışında mikro-vaskülitlerle seyreden sistemik lupus eritamatozis gibi sistemik hastalıklar (4), beynin maruz kaldığı anoksi ve toksik maddelerin bazal ganglionlarda kalsifikasyonlara neden olabileceği gösterilmiştir (5). Ayrıca genetik aktarımın çoğu vakada otozomal dominant, bazı vakalarda ise otozomal resesif olduğu gösterilen ailesel Fahr sendromu vakaları bildirilmiştir (6). Fahr sendromun görüldüğü bir ailenin sitogenetik incelemesinde 14. kromozomun kısa kolunda gelişen bir defektin bu sendroma predispozan lokus olduğu gösterilmiştir (7).

KAYNAKÇA

1. Hoque MA, Siddiqui MR, Arafat Y, Khan SU, Rahman KM, Mondol BA, Mohammad QD. Fahr's disease: a very rare cause of epilepsy. Mymensingh Med J 2010; 19: 127-129.
2. Manyam BV. What is and what is not 'Fahr's disease'. Parkinsonism and Relat Disorders 2005; 11: 73-80.
3. Andrea H Nemeth. GeneReviewsTM [Internet]. Pagon RA, Bird TD, Dolan CR, et al., editors. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993
4. Anderson J.R. Intracerebral calcifications in a case of SLE with nuerologic manifestations. Neuroradiology 1980; 19: 213-214.
5. Illum F. Calcification of basal ganglia following carbon monoxide poisoning. Neurodiology 1980; 19: 213- 214.
6. Harati Y, Jackson JA, Benjamin E. Adult onset idiopathic familial brain calcifications. Arch Intern Med 1984; 144: 2425-2427.
7. Gescwind DH, Loginov M, Stern JM. Identification of a locus on chromosome 14Q for idiopathic basal ganglia calcification. Am J Genet 1999; 65: 764-77



EP-14: GLUTAMİK ASİT DEKARBOKSİLİZ ANTİKORU İLE İLİŞKİLİ ATAKSİ OLGUSU

Zuhal Akşit Banu Özen Barut 1

1- Kartal Dr. Lütü Kırdar Şehir Hastanesi

Özet:

GİRİŞ: Glutamik asit dekarboksilaz antikoru ilişkili ataksi, otoimmün ataksinin nadir görülen sebepleri arasındadır. Genellikle 20-70 yaş kadınlarda sık izlenmektedir. Başlangıç genellikle subakuttur. Ataksik yürüyüşe sıklıkla nistagmus ,dizartri eşlik eder. Tip 1 diyabet ,tiroidit ,pernisyöz anemi gibi otoimmün hastalıklarla birlikteliği sıktır. GAD antikoru Stiff –Person Sendromu , dirençli epilepsi ve myoklonus ile ilişkili olduğu bilinmektedir. Görüntüleme çalışmaları normal olabilir veya saf serebellar atrofiyi gösterebilir. BOS örnekleme normal olabilir ancak hastaların 2/3ünde oligoklonal bantlar görülür.

OLGU: 61 yaşında kadın hasta ; 2 senedir olan yavaş ilerleyen dengesizlik , baş dönmesi şikayeti ile polikliniğimize başvurdu. Özgeçmişinde osteoporoz mevcut. Muayenesinde nistagmus izlenmedi. Konuşması dizartrik, anlaması doğaldı. Motor defisit ,objektif duyu defisiti izlenmedi. Bilateral hastanın dismetri ve disdiadokokinezisi vardı.Romberg gözü açık pozitif, tandem yürüyüşü başarısız olarak değerlendirildi.Derin tendon refleksi 4 ekstremitede canlıydı. Taban cilt refleksi sağda ekstensör solda fleksördü. Derin duyu muayenesi doğaldı. Hastanın kraniyal manyetik rezonans görüntülemelerinde (MRG) bilateral kronik iskemik gliotik odaklar izlendi. Serebellar bölgede belirgin atrofi görülmedi. Spinal görüntülemelerinde lomber diskopati saptandı.Emg sonucu lomber radikülopati ile uyumlu sonuçlandı.Lomber ponksiyon yapıldı. Bos biyokimyası referans aralıkta izlendi. Oligoklonal bant negatif sonuçlandı. Dış merkeze gönderilen paraneoplastik ve anti-Gad düzeylerinde , anti-gad sonucu pozitif olarak görüldü. Hastaya 5 gün iv metilprednisolon 1gr/gün tedavisi verildi. Metilprednisolon tedavisinden subjektif fayda görüldü. Muayenesinde belirgin değişiklik izlenmedi. Osteoporoz tanısı olan hastaya Iv immunglobulin tedavisi ile takibi planlandı.

TARTIŞMA VE SONUÇ: Glutamik asit dekarboksilaz antikoru ile ilişkili ataksi nadir görülen serebellar ataksi sebeplerinden olup yavaş seyirli, sebebi bulunamayan , eşlik eden otoimmün hastalığı olan olgularda ayırıcı tanıda düşünülmelidir. Literatürdeki vakalarda otoimmün hastalıklar, oligoklonal bant pozitifliği,serebellar atrofi eşlik etmekte olup bizim olgumuzda bu bulgular izlenmedi. Bu nedenle izole ataksi olgularında mutlaka ayırıcı tanıda değerlendirilmelidir.



EP-15: COL6A3 VE GNPTAB MUTASYONU İLİŞKİLİ NADİR BİR DYT 27 DİSTONİ OLGUSU

ÜMMÜ REYYAN TOKLU ÇETİNKAYA 1 ELİFNUR ÇELİKELOĞLU 1 BEYZA NUR COŞGUN 1 EBRU ERZURUMLUĞLU
2 NAZLI DURMAZ ÇELİK 1 SERHAT ÖZKAN 1

1- ESKİŞEHİR OSMANGAZİ ÜNİVERSİTESİ NÖROLOJİ ANABİLİM DALI

2- ESKİŞEHİR OSMANGAZİ ÜNİVERSİTESİ MOLEKÜLER BİYOLOJİ VE GENETİK ANABİLİM DALI

Özet:

AMAÇ :Erken başlangıçlı izole distonilerde genetik gelişmeler başdöndürücü hızda ilerlese de pek çok vakada halen genetik temeller gizemini korumaktadır. Çok yakın bir zamanda COL6A3 genindeki bialelik mutasyonlar DYT-27 sendromunun nedeni olarak tanımlanmıştır. Günümüze kadar dünyada sadece 6 DYT-27 vakası bildirilmiştir. Bu bildiri de ülkemizde ilk kez tanımlanan bir DYT-27 vakası sunmaktayız.

MATERYAL VE METOT: 21 yaşında erkek hasta kliniğimize 2-3 yıl önce başlayan ve son altı ay içinde artan sağ kolda ve boyunda kasılma ve istemsiz hareket şikayeti ile başvurdu. Özgeçmişinde bilinen hastalık yoktu. Soygeçmişinde anne babasının hala-dayı çocukları olduğu, erkek kardeşinin mukolipidoz tip 2 (I cell) nedeni ex olduğu öğrenildi. Hastanın nöroloji muayenesinde sağ kolda distonik postür, başta retrokollis, sola tortikollis saptandı. TWSTRS skoru 35 idi.

BULGULAR: Hastadan erken başlangıçlı distonide ayırıcı tanı için gönderilen akantosit taraması, bakır, seruloplazmin değerleri normal saptandı. Kranial ve Servikal MRG C4-C5 diffuz anüler bulgung dışında normaldi. Hastanın ANO3 gen tetkikinde mutasyon saptanmadı. Yapılan tüm exom dizileme distoni paneli analizinde COL6A3 geninde heterozigot NM_004369.4:c.661G>A p.Val221Met nonsynonymus ve GNPTAB geninde NM_024312.5:c.1090C>Tp.Arg364 stop mutasyonu saptandı. Bu verilerle hastada DYT-27 tanısı kondu.

SONUÇ: Distoni-27 (DYT27), izole kalıtsal distoniler içerisinde yer alır. Yaşamın ilk iki dekadında başlıca kranioservikal bölgeyi ve üst ekstremiteleri etkileyen segmental izole distoninin başlamasıyla karakterize oldukça nadir görülen otozomal resesif bir nörolojik hastalıktır. İlk kez Zech ve ark tarafından 2015 Alman iki kardeşle saptanmıştır. Günümüze kadar bildirilen 6 vaka bulunmaktadır. Bizim vakamız hem COL6A3 hem de GNPTAB mutasyonunun birlikte eşlik ettiği ilk DYT-27 vakası olması yönünden değerlidir.

REFERANSLAR

1. Panda PK, Sharawat IK. COL6A3 mutation associated early-onset isolated dystonia (DYT)-27: Report of a new case and review of published literature. Brain Dev. 2020 Apr;42(4):329-335. doi: 10.1016/j.braindev.2020.01.004. Epub 2020 Feb 6. PMID: 32037012.
2. Zech, M., Lam, D. D., Francescato, L., Schormair, B., Salminen, A. V., Jochim, A., Wieland, T., Lichtner, P., Peters, A., Gieger, C., Lochmuller, H., Strom, T. M., Haslinger, B., Katsanis, N., Winkelmann, J. Recessive mutations in the alpha-3 (VI) collagen gene COL6A3 cause early-onset isolated dystonia. Am. J. Hum. Genet. 96: 883-893, 2015.



EP-16: PARKİNSONİZM BULGULARI OLAN HASTALARIN AYIRICI TANISINDA DATSCANGÖRÜNTÜLEME SONUÇLARI

OSMAN KORUCU 1 VOLKAN SAVICI 1 ATILA GÖKÇEK 2 İNCİ USLU BİNER 2

1- ANKARA ATATÜRK SANATORYUM EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ NÖROLOJİ KLİNİĞİ

2- ANKARA ATATÜRK SANATORYUM EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ NÜKLEER TIP KLİNİĞİ

Özet:

Giriş-Amaç: Parkinson hastalığı(PH), dejeneratif bir süreç olup tüm parkinsonizm olgularının %80'ini oluşturur.Başlıca klinik belirtileri istirahat tremoru, bradikinezi, rijidite ve postüral instabilitedir. Parkinsonizm etyolojisinde genetik ve çevresel nedenler rol oynar. Hareket bozukluklarında nükleer tıp yöntemleri en çok Parkinson hastalığının erken tanısı ve ayırıcı tanısı için kullanılır. Presinaptik görüntülemelerde sık olarak dopamin taşıyıcısına (DAT) yönelik tek foton emisyon tomografisi (SPECT) radyofarmasötiklerinden yararlanır. Nükleer tıp yöntemlerinin parkinsonizm hastalarında endikasyonu, striatal dopamin eksikliğinin belirlenmesi ile erken dönemde dopamin replasman tedavisinin verilmesini veya dopaminerjik sistem bütünlüğünün gösterilmesi ile gereksiz dopamin replasman tedavisinden kaçınılmasını sağlamaktadır. Çalışmamızda parkinsonizm nedeni ayırıcı tanı için DaTScan görüntülemeleri yapılan hastaların sonuçlarının değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Gereç ve Yöntem: 1 Mart 2023 – 8 Eylül 2023 tarihleri arasında hastanemiz hareket bozukluğu ve nöroloji polikliniğinde değerlendirilmiş ve DaTScan yapılmış hastalar çalışmaya dahil edildi. Hastaların yaşı, cinsiyeti, klinik tanıları, DaTScan çekilme nedeni ve test sonucu kaydedildi.

Bulgular: Çalışmaya DaTScan çekimi yapılmış 24 hasta dâhil edildi. Hastaların 16'sı kadın(%66.67), 8'i erkekti(%33.3). Yaş ortalamaları 64,5(26-83(min-max))ti. Hastaların ön tanıları idyopatik parkinson hastalığı, ilaca bağlı parkinsonizm, esansiyel tremor ve vasküler parkinsonizm olmak üzere 4 gruptu. 7 hastada bilateral striatal dopaminerjik nörodejenerasyon ile uyumlu DaTScan görüntüleme bulguları, 17'sinde striatal dopaminerjik nörodejenerasyonu düşündürmeyen normal ve simetrik DaTScan görüntüleme bulguları elde edildi. Normal DaTScan görüntüleme bulguları olan hastaların 14'ü kadındı. Bilateral striatal dopaminerjik nörodejenerasyon ile uyumlu DaTScan görüntüleme bulguları olan hastaların 5'i erkekti.

Sonuç: DaTScan görüntüleme nörodejenerasyonla giden parkinsonizmi diğer parkinsonizm nedenleri ve esansiyel tremordan ayırmada güvenilir bir yardımcı tetkiktir.



EP-17: NORMAL BASINCLI HİDROSEFALİ VE PARKİNSON HASTALIĞI BİRLİKTELİĞİ

YÜKSEL DEDE 1

1- YEDİTEPE ÜNİVERSİTESİ

Özet:

Normal Basıncılı Hidrosefali ve Parkinson Hastalığı Birlikteliği

79 yaşındaki erkek hasta kliniğimize yurtdışından baş vurdu. Hastanın ilk yakınmasının 17 yıl önce başlayan yürüme güçlüğü olduğu ve o dönem yapılan incelemede hidrosefali saptandığı ve ventrikülostomi operasyonu sonrasında hastanın yürüme güçlüğü'nün tamamen gerilediği öğrenildi.

Yaklaşık 6 sene önce yürüme güçlüğüyle urge inkontinans ve unutkanlı şikayetiyle hastanemize baş vuran hasta yeniden incelenmiş. Yapılan muayenede hareket sisteminde sadece yürümesinin etkilendiği, unutkanlığının ise günlük yaşam aktivitelerini etkilemeyecek düzeyde olduğu kaydedilmiştir. NBH tanısıyla ventrüloperitoneal shunt operasyonu yapılmış ve hastanın şikayetlerinin gerilemiştir. Yurt dışında yaşaması nedeni ile kontrol süresinin uzadığı dönemler olunca ara ara yürüme güçlüğü olsa da shunt ayarı yapılıncaya hastanın şikayetleri gerilemekteydi.

Hastanın yapılan son kontrol muayenesinde shunt ayarına rağmen düzelmeyen bir yürüme güçlüğü saptandı. Öyküsünden yemek yerken, konuşurken de zorluk yaşadığı, gece yatakta dönerken, ellerini kullanırken katılık ve yavaşlık nedeniyle zorlandığı öğrenildi. Ayrıca yaklaşık 40 senedir olan kabızlığı ve Covid-19 enfeksiyonu sonrasında gelişen anosmi yakınması mevcuttu. Daha önce memleketinde başlanmış olan dopamin agonistine yan etki nedeniyle devam edemediği öğrenildi. Nörolojik muayenede sadece alt ekstremitede değil, solda daha belirgin olmak üzere her iki üst ekstremitede bradikinezi, rigidite ve istirahat tremoru saptandı. Parkinson hastalığı tanısı ile düzenlenen dopaminergik tedaviden dramatik fayda gördü.

NBH'nin diğer nörodejeneratif hastalıklar birlikte görüldüğü bilinmektedir.

Shunt operasyonu uygulandıktan sonra da hastanın nörolojik takiplerinin dikkatle yapılması, hastanın yürüme güçlüğü ya da kognitif bozukluk gibi nbh kliniğinde de görülebilecek semptomlar açısından dikkatle değerlendirilmesi gerekmektedir. Bu bulgulara sebep olabilecek diğer hastalıkların göz önünde bulundurulması erken dönemde tedavi edilip hastanın yaşam kalitesine katkı sağlayacağı için önem arz etmektedir. Bu açıdan hastamızı sunmaya değer gördük.



