



**6. TND
NÖROMUSKÜLER
HASTALIKLAR
KONGRESİ**



**29 Eylül-1 Ekim 2023
Ontur Hotel Çeşme**

BİLDİRİ KİTABI

BİR OLGU SUNUMU İLE FASYOSKAPULOHUMERAL DİSTROFİ VE NOONAN SENDROMU İLİŞKİSİNİN İNCELENMESİ

AHMET AKPINAR, KADRIYE GÜLEDA KESKİN, CEREN ERKALAYCI, EREN GÖZKE,

SAĞLIK BİLİMLERİ ÜNİVERSİTESİ FATİH SULTAN MEHMET EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ

Özet

Fasyoskapulohumeral distrofi (FSHD) en yaygın üçüncü muskuler distrofidir. Ortalama prevalansı 4-12/100000'dir ve otozomal dominant(OD)olarak kalıtılır. Noonan Sendromu ise Jacqueline Noonan tarafından tanımlanmış, OD kalıtlı, multisistemik prevalansı 1/1000-2500 olan genetik bir hastalıktır, kadınlar ve erkekler eşit oranda etkilenir. Bu yazı ile nadir görülen iki kalıtsal hastalığın bir arada olduğu olguyu sunarak FSHD ve Noonan Sendromunun olası ilişkisine dikkat çekmeyi amaçladık.

30 yaşında erkek hasta her iki kolunda birkaç yıldır olan ve giderek artan güçsüzlük şikayeti ile nöroloji polikliniğine başvurdu. Kronik hastalık öyküsü yoktu, ağabeyinde de benzer şikayetleri vardı ve kızında yenidoğan döneminde pulmoner arter stenozu nedeniyle operasyon öyküsü vardı. Hastanın nörolojik muayenesinde: Gözlerini bilateral tam sıkamıyor, dudakları öne doğru belirgin şekilde çıkıktı. Omuz ve kol kasları belirgin atrofik, kas güçleri: bilateral omuz abdüksiyonu 4/5, ön kol fleksiyonu 3/5, bunun dışında doğal idi. Solda kanat skapula olduğu görüldü. Hastanın rutin laboratuvar incelemelerinde CK: 396 U/l gibi hafif artmış saptandı, bunun dışında özellik izlenmedi. Elektrofizyolojik incelemesinde sinir ileti çalışmaları normal sınırlarda saptandı, iğne EMG incelemesinde üst ekstremitelerde ve proksimal kaslarda belirgin olmak üzere yaygın kısa süreli polifazik MUP'ler ve erken interferans izlendi. Spontan denervasyon izlenmedi. Bu bulgular distrofi ile giden yaygın miyopatik tutulum ile ilişkili olarak değerlendirildi. Kardiyak incelemesinde özellik saptanmadı. Hastanın genetik incelemesi sonucunda PTPN11 geni; NM_002834.5 c.781>T (p.L261F)(p.Leu261Phe)(Heterozigot) değişikliği saptandı ve patolojik olarak değerlendirildi. Bu değişiklik HMGD veri tabanında Noonan Sendromu ile ilişkili bir varyant olduğundan hastaya Noonan Sendromu tanısı koyuldu.

FSHD klinik prezentasyonu başlangıçta değişkenlik gösterebilir ancak genellikle asimmetrik olarak başlayan yüz, skapula ve kol kaslarında zayıflık ile karakterizedir. İskelet kasında normalde ekspresyondan yoksun DUX-4 geninin baskılanmamasından dolayı oluşur. Noonan Sendromu klinik prezentasyon açısından çeşitlilik gösteren fasiyal dismorfizm, kardiyak ileti defektleri, iskelet anomalileri ve kognitif defisitlerle seyreden bir hastalıktır. PTPN11, SOS1, KRAS, RAF1, BRAF ve MEK1 genlerindeki anormallikler hastaların yaklaşık %70'inde mevcuttur. Noonan Sendromunda nörolojik tutulum seyrek olmakla beraber Retinitis Pigmentosa, Nörofibromatozis Tip 1 ve Charcot Marie Tooth Hastalığı ile ilişkilidir. Literatürde distrofilerle birlikteliği ile ilgili çalışmalar yetersizdir. Becker Muskuler Distrofisi ile Noonan Sendromu birlikteliği olan bir hasta sunulmuştur. Literatürde NS ve miyopatik tutulumu olan bildirilmiş vakalar olmakla birlikte FSHD fenotipinde olgu bulunamamış olması sebebi ile bu olgu sunuldu. FSHD ve NS ilişkisinin incelenmesi için kapsamlı çalışmalara ihtiyaç vardır.

CHECKPOINT İNHİBİTÖRÜ KULLANAN BİR HASTADA MYASTENİK SENDROM VE İMMUNOGLOBULİN

TEDAVİSİ-OLGU SUNUMU VE LİTERATÜR TARAMASI

YAĞMUR İNALKAÇ GEMİCİ, BÜŞRA ÇİSİL ÇELENK,

MANİSA CELAL BAYAR ÜNİVERSİTESİ NÖROLOJİ ANABİLİM DALI

Özet

Giriş: Checkpoint inhibitörlerine sekonder inflamatuvar nörolojik hastalıklar bildirilmektedir. Bu hastalıkların arasında myastenia gravis en sık görülenlerdendir. İlaça sekonder miyastenik sendrom ağır semptomlarla seyredebileceği gibi tedaviye de dirençli olabilmektedir. Bu nedenle hastalığın hızlı tanı, eşlik edebilecek immünolojik hastalıkların taraması ve tedavisi önemlidir. Bu nedenle kliniğimizde izlenen iiMG tanısı almış bir hastayı sunmak istedi.

Olgu Sunumu: 63 yaşında erkek hasta polikliniğimize göz kapağında düşüklük, başını tutamama, çift görme, yutma güçlüğü, halsizlik ve kollarda ve bacaklarda güçsüzlük şikâyeti ile başvurdu. Hastanın öz geçmişinde 2019 yılında rektum kanseri nedeniyle opere olduğu ve kemoterapi kullandığı 2021 yılında da akciğer metastazı nedeniyle checkpoint inhibitörü olan nivolumab başladığı 4 kür verildiği öğrenildi. Hastanın ek olarak diyabet ve kproner arter hastalığı tanıları mevcut. Dördüncü kürden sonra özellikle öğleden sonra kötüleşen pitoz, bilateral dışa bakışta minimal kısıtlanma, düşük baş ve jeneralize proksimal güçsüzlük saptandı. Hastanın MGFA skoru 3a, MG-ADL skoru 2 olarak değerlendirildi. Yorma ve buz testleri pozitif. Rutin biyokimyasal testlerinde CK ve glukoz yüksekliği ve B12 düşüklüğü saptandı B12 replase edildi. Hastanın yapılan asetilkolin reseptör ve MUSK antikoru testleri negatif saptandı. Yapılan repetitif EMG normaldi. Hasta kalp hastalığı nedeniyle rivoroksoban kullandığından ve kesilmesi kardiyak açıdan riskli olduğundan hastaya tek lif EMG yapılmadı. Hastanın çekilen toraks BT'sinde sağ akciğerdeki nodüler lezyon dışında patoloji saptanmadı. Timik patoloji izlenmedi. Hastanın yeni çekilmiş PET incelemesinde beyin metastazı ile uyumlu bulgu saptanmadı. Tedavi olarak pridostigmin başlandı ve günde 3 defadan fazla yan etki profili nedeniyle arttırılmadı. Ancak hasta bu dozda hiçbir fayda görmedi. Deltakortil hem diyabeti hem de tansiyonu disreğüle olduğu için başlanamadı. Hastaya 5 gün 0,4mg/kg'dan intravenöz immunoglobulin (İVİG) başlandı. İVİG edavisi sonrası birinci haftanın sonunda hasta değerlendirildiğinde hasta tam remisyondaydı.

Tartışma: İdiopatik MG'nin aksine immün checkpoint ilişkili MG'nin (iiMG) mortalitesi %50'lere yaklaşıktır. Bu nedenle erken tanı ve tedavisi önemlidir. iiMG ilişkili kanserlerin çoğunu (%90) melanoma, küçük hücreli olan ve olmayan akciğer kanserleri, renal hücreli kanser ve skuamöz hücreli kanser oluşturmaktadır. Bizim hastamızda altta yatan kanser rektuma sekonder metastatik akciğer kanseriydi. Bildirilen hastaların çoğunda kullanılan İCİ bizim hastamızda da olduğu gibi nivolumabti. Literatürdeki hastalarda iiMG başlama zamanı genellikle immunoterapiden 1 ay sonrayken ikinci ve üçüncü dozları arasında oluşmaktayken bizim hastamızda dördüncü dozdan sonra şikayetleri gelişti. Çoğu hastada eşlik eden miyosit, miyokardit, pnömonit, hepatit ve nöropati saptanmıştır. Bizim hastamızda da CK yüksekliği (857 U/L) mevcuttu. Kardiyak muayenesinde miyokardit saptanmadı. Hem CK yüksekliği em de proksimal ağırlıklı kas güçsüzlüğünün belirgin olması nedeniyle eşlik eden miyosit olabileceği düşünüldü ancak iğne EMG yapılamadı (antikoagulan kullanımı ve kesimi riskli). Bu hastalarda tedavi protokolü belli değildir. Bizim hastamızda pridostigmin dirençliydi kortikosteroid de kullanılmamaktaydı. İVİG'e iyi cevap gözlendi. Bu hastalarda sonuçlar negatif çıksa bile İCİ kullanım öyküsü olması nedeniyle erken davranmalı, ek hastalıklar tetkik edilmeli ve olabildiğince erken tedavi başlanmalıdır.

COVID-19'DAN İYİLEŞEN HASTALARDA SİNİR İLETİM ÇALIŞMASI SONUÇLARI

LEYLA RAMAZANOĞLU, MURAT FATİH PUL, BURCU BULUT OKAY, EREN GÖZKE,

FATİH SULTAN MEHMET EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ

Özet

Amaç: SARS-CoV-2 enfeksiyonu sonrası periferik sinir sistemi şikâyeti ile polikliniğimize başvuran hastaların klinik ve sinir iletim çalışması bulgularını değerlendirmek.

Yöntem: Bu çalışmaya Mayıs 2020-Aralık 2020 tarihleri arasında polikliniğimize başvuran 24 hasta dahil edildi. Hastalara PCR ile tanı konulmuş olup hepsine standart tedavi algoritması (favipiravir) uygulandı. Hiçbir hastanın yatışı olmadı. Hastaların hiçbirinde SARS-CoV-2 enfeksiyonu öncesinde herhangi bir belirti/belirti yoktu. Tüm hastalar aşısızdı. Rutin nörolojik muayene ve sinir ileti çalışmaları yapıldı. Sural/radial amplitüd oranı (SRAR), hafif polinöropatiyi teşhis etmek için protokole dahil edildi.

Bulgular: Çalışmadaki 24 hastanın şikâyetlerinin başlama süresi, COVID-19dan sonraki sekiz hafta içindeydi. Dört hastanın SRAR değeri 0.40ın altındaydı. Bir hastada düşük amplitüdü duyuşal sinir aksiyon potansiyeli (DSAP) ve bileşik kas aksiyon potansiyeli (BKAP) ile distal simetrik sensorimotor aksonal nöropati bulundu.

Sonuç: Polinöropati hastaneye yatırılmadığı halde COVID-19 enfeksiyonundan iyileşen hastalarda bir komplikasyon olabilir. Klinik semptom ve bulgulardan şüphelenilen durumlarda sinir iletim çalışmaları yararlı olabilir. Polinöropati ve COVID-19 arasındaki ilişki açısından daha büyük ölçekli, uzun vadeli, prospektif çalışmalara ihtiyaç vardır.

KRONİK ENFLAMATUVAR DEMYELİNİZAN POLİNÖROPATİ TANISI İLE TAKİP ETTİĞİMİZ HASTALARIMIZIN EPİDEMİYOLOJİK ÖZELLİKLERİ

KADRIYE GÜLEDA KESKİN, CEREN ERKALAYCI, EREN GÖZKE ,

SAĞLIK BİLİMLERİ ÜNİVERSİTESİ FATİH SULTAN MEHMET EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ

Özet

KRONİK ENFLAMATUVAR DEMYELİNİZAN POLİNÖROPATİ TANISI İLE TAKİP ETTİĞİMİZ HASTALARIMIZIN EPİDEMİYOLOJİK ÖZELLİKLERİ

Kronik inflamatuvar demyelinizan polinöropati (CIDP), periferik sinir veya köklerini tutarak proksimal ve distal kas gruplarında güçsüzlükle prezente olan edinsel immün aracılı bir hastalıktır. Ortalama başlangıç yaşı net olmamakla beraber yaşla insidans artmaktadır ve erkek hastalarda daha sık görülmektedir. CIDP hastaları için IVIG tedavisi ile beraber prognozda iyileşmeler izlense de halen hastalığın etiyojisi ve prognoza etki eden faktörler net anlaşılamamıştır. Literatüre katkısı olacağını düşünerek hastanemizde takip ettiğimiz CIDP tanılı hastaların epidemiyolojik özelliklerini paylaşmak istedik.

EAN/PNS kılavuzları ile tanı alan 8 erkek (%27,6), 21 kadın (%72,4) olmak üzere 29 hasta takip etmekteyiz. 4 hasta MADSAM, 25 hasta simetrik CIDP olarak değerlendirildi. Hastalarımızın yaş ortalaması 55.31±13.27'dir. Kadın hastaların yaş ortalaması 53,09; erkeklerin ise 61,12'dir. Ortalama tanı yaşı erkeklerde 53,3, kadınlarda 42,3 olmak üzere toplamda 45,3'tür. HbA1c değerlerinin ortalaması 6,02 ve 14 hastanın yüksek olarak bulunmuştur. 25 OH vitamin D değerleri ortalaması 19'dur. İki hastamızda DM (%6,9), 5 hastamızda esansiyel hipertansiyon (%17,3), 2'sinde de hipotiroidi (%6,9) tanıları mevcuttu. Abdominal USG'de 4 hastamızda grade 1 hepatosteatoz, üçünde ise grade 2 hepatosteatoz raporlandı. Hastaların hepsinde duysal semptomlar mevcuttu ve yine derin tendon reflekslerinde azalma muayenede saptandı.

Takip edilen 29 CIDP hastamızın hepsinde tanıdan sonra ilk olarak 6 ay steroid uygulaması yapılmış olup yanıtız olan 26 hastada IVIG tedavisine geçilmiştir. Literatürde IVIG ile takip edilen hastaların komorbidite ve semptom oranlarının daha fazla olduğu gözlenmiş olup bizim hasta popülasyonumuzda da benzer durum gözlendi.

MOTOR NÖRON HASTALIĞINI TAKLİT EDEN İKİ SARKOİDOZ OLGUSU

HAŞİM GEZEĞEN, DENİZ DOĞAN, HACER DURMUŞ TEKÇE, YEŞİM GÜLŞEN PARMAN,

İSTANBUL ÜNİVERSİTESİ İSTANBUL TIP FAKÜLTESİ, NÖROLOJİ ANABİLİM DALI, NÖROMÜSKÜLER HASTALIKLAR BİLİM DALI

Özet

Giriş: Sarkoidoz, multi-sistemik granümatöz bir hastalıktır ve nadir de olsa MSS tutulumuna yol açabilir. Bu sunumda, motor nöron hastalığını taklit eden iki sarkoidoz iki vakası anlatılacaktır.

Olgu Sunumu: Yetmiş-beş yaşında erkek hasta 2 yıl önce alt ekstremitelerde asimetric başlayan uyuşma ve zaaf ile başvurdu. Nörolojik muayenesinde kaslarının gücü üst ekstremitelerde proksimalinde 1/5, distalinde 2/5; alt ekstremitelerde 4-/5 idi. Derin tendon refleksleri alınamadı. Taban derisi refleksi iki yanlı yanıtızsıdı. BOS incelemesi normaldi. EMG'de patolojik spontan faaliyetin eşlik ettiği C5-T1 ve L2-S1'de nörojen tutulum ile motor baskın polinöropati saptandı. Serum ACE düzeyi normaldi. IL2-R düzeyi 1101 U/ml (175-858) saptandı. Sol paratrakeal lenf noduna yönelik yapılan ince iğne aspirasyon biyopsisi (İİAB) sonucunda non-nekrotizan granülom saptandı. Hastaya kortikosteroid ve infliximab başlandı.

Elli-bir yaşındaki erkek hasta 6 yıl önce alt ekstremitelerde distalinden asimetric başlayıp zamanla ilerleyen duysal ve motor yakınmayla başvurdu. Nörolojik muayenesinde kaslarının gücü alt ekstremitelerde proksimalde 4+/5 ve distalde sağda 3/5, solda 4/5 düzeyindeydi. İki taraflı aşil refleksi alınamadı. Kısa çorap şeklinde yüzeysel duyu kusuru vardı. Taban derisi refleksi iki yanlı yanıtızsıdı. BOS incelemesi normaldi. Elektrofizyolojik incelemede sağda baskın L2-S1 segmentlerinde aktif denervasyonun eşlik ettiği motor baskın nörojen tutulum ve duysal aksonal dejenerasyon saptandı. Spinal MR'da özellik görülmedi. Serum ACE düzeyi yüksek saptandı. Görüntülemelerde paratrakeal alanda ve mediastende subsantimetrik lenf nodları ve sağ parotiste kronik parotitle uyumlu 16x6 mm ovoid hipoeoik lezyon saptandı. İİAB yapıldı, sonucu bekleniyor.

Sonuç: Sarkoidozun yaygın ön kök/ön boynuz tutulumu literatürde birkaç vaka olarak bildirilmiştir. Motor nöron ve sarkoidoz birlikteliğinin tesadüfi olma ihtimali dışlanamasa da tedaviye cevap veren olgular bulunduğundan ayırıcı tanıda düşünölmelidir.

İNTRAVENÖZ İMMUNOGLOBULİN KULLANMAKTA OLAN KRONİK İNFLAMATUVAR DEMİYELİNİZAN POLİRADİKÜLONÖROPATİDE FATİK: BİR VAKA SERİSİ

NUR BAŞCI, MELİH TÜTÜNCÜ, NURTEN UZUN ADATEPE, AYŞEGÜL GÜNDÜZ ,

İSTANBUL ÜNİVERSİTESİ-CERRAHPAŞA, CERRAHPAŞA TIP FAKÜLTESİ, NÖROLOJİ ANABİLİM DALI

Özet

Amaç: Kronik inflamatuvar demiyelinizan poliradikülonöropati (CIDP) tanılı hastalarda fatik, yaşam kalitesi üzerinde önemli olumsuz bir etkiye sahiptir ve yaygın olarak görülmektedir. Bu çalışmada, idame tedavi olarak aylık intravenöz immunoglobulin (IVIg) kullanan CIDP hastalarında fatik varlığını ve şiddetini hangi faktörlerin etkilediğini ve dolayısıyla yönetim stratejilerini daha iyi anlamayı amaçlıyoruz.

Yöntem: Kliniğimizde takipli ve Mayıs-Temmuz 2023 tarihleri arasında kontrollerine gelen, idame tedavi olarak IVIg kullanan ve son kriterler doğrultusunda CIDP tanılı hastalar dâhil edilmiştir. Tüm hastalarda, demografik veriler, klinik veriler, muayene bulguları, Fatik Şiddet Skalası (FSS), "Medical research council" skalası (MRC-sum), I-RODS (Inflammatory Rasch-built Overall Disability Scale), INCAT maluliyet skalası, görsel ağrı skalası, Pittsburgh Uyku Kalite İndeksi (PSQI), Hamilton depresyon ve anksiyete skalaları, Beck Depresyon Envanteri ve Kısa Form 36 (SF-36) değerlendirilmiştir. FSS'de her bir maddenin derecelendirmesi 1den 7ye kadar olup nihai puan dokuz maddenin ortalamasını temsil eder: >5,0 puan, fatik varlığını gösterir.

Sonuçlar: Çalışmaya, toplam 10 hasta (ortalama yaş 61,1±11,3 yıl; 5 kadın) dahil edildi. Tüm hastalar, idame tedavi olarak IVIg kullanmaktaydı. Ortalama FSS puanı 4,6±1,4 idi. Fatik olan beş hasta (%50) tespit edildi ve bu hastalarda ağrı, PSQI ve depresyon skorları, olmayan hastalara göre daha yüksekti. Ancak FSS puanları, I-RODS, MRC-sum, PSQI, depresyon skalaları, ağrı ve SF-36 skorları korelasyon göstermedi.

Yorum: Fatik, CIDP hastalarında azımsanmayacak sıklıkta görülmekte ve hastalık progresyonundan bağımsız uyku, kaygı, depresif duygudurum ve ağrı gibi birçok faktörden etkilenebilmektedir. Bu faktörlerin fatik ile ilişkisinin daha büyük gruplarda incelenmesi bu hastaların yaşam kalitesini artıracak tedavi stratejileri üretmekte ve hâlihazırda kullanılan oldukça maliyetli tedavilerin gözden geçirilmesinde yönlendirici olacaktır.

MİLLS SENDROMU: MOTOR NÖRON HASTALIĞINDAN FAZLASI MI?

MELİS DOĞANAY ÖCALAN, HALİL ÖNDER, SELİM SELÇUK ÇOMOĞLU,

ANKARA ETLİK ŞEHİR HASTANESİ

Özet

Giriş: Mills sendromu; unilateral, progresif, hemipleji ile karakterize duyuşal tutulumun olmadığı nadir görülen bir motor nöron hastalığıdır. Bu sendromun, primer lateral sklerozun unilateral bir varyantı olduğu düşünülmektedir. Bununla birlikte, bildirilen vaka sayısı oldukça sınırlı olup; sendromda olası eşlik eden bulbar tutulum, amiyotrofi, sfinkter tutulumu gibi bulguların eşlik edip etmediği net değildir. Burada ayrıntılı klinik değerlendirme yöntemleri ile Mills sendromlu bir olgu üzerinden, sendrom kliniğinin tanımlanmasına katkı sağlamayı amaçladık.

Olgu Sunumu: Altmış bir yaşında kadın hasta yedi yıldır olan sol alt ekstremitte distalinden başlayıp üst ekstremitte yayılan kuvvetsizlik şikâyeti ile başvurdu. Yapılan nörolojik muayenede kranial sinir muayenesi normaldi. Motor muayenede, alt ekstremitte distal kaslarında daha hakim olmak üzere sol hemiparezisi mevcuttu (MRC: 3/5) Solda hiperrefleksi, aşil klonusu ve babinski pozitifliği mevcuttu. Atrofi ve fasikülasyon izlenmedi. Yüzeysel ve derin duyu muayenesi normal olmakla beraber, kortikal duyu muayenesinde, solda stereognozi, agrafestezi ve iki nokta diskriminasyon muayenelerinin bozuk olduğu belirlendi. Elektromyografisinde (EMG) C5, C6, L5 ve S1 hafif radikülopati ile uyumluydu. Spinal magnetik rezonans görüntüleme (MRG) sinde bu alanlara uyan multiple disk protrüzyonları saptandı. Hastanın kognitif semptomu olmamakla beraber, yapılan ayrıntılı nöropsikolojik test incelemesinde, parietal ve frontal kognitif fonksiyonlarında belirgin bozukluk olduğu görüldü. Çekilen beyin MRG'sinde sağ hemisfer parietookspital bölgede kortikal atrofi izlendi.

Sonuç: Ayrıntılı incelediğimiz olgumuzda, oldukça nadir bildirilen Mills sendromunun sadece unilateral piramidal sistem bozukluğu olmadığını gösterdik. Saptadığımız eşlik eden, kortikal duyu bozuklukları ve kognitif etkilenimler, Mills sendromunun aslında multiple sistemi etkileyen bir hastalık olduğuna işaret etmektedir. Bu anlamda, olgumuzun Mills sendromunun fenotipinin tanımlanmasında önemli katkı sağlayabileceğini düşünmekteyiz.

Anahtar kelimeler: Mills sendromu, motor nöron, kortikal atrofi

ERİŞKİN BAŞLANGIÇLI RYR1 GEN İLİŞKİLİ İKİ MİYOPATİ OLGUSU

EMRE AKBAŞ¹, AHMET YILDIRIM¹, BAHADIR HOŞVER¹, ELİF YILMAZ GÜLEÇ², MİRAÇ VURAL KESKİNLER³, TEMEL TOMBUL¹,

¹ MEDENİYET ÜNİVERSİTESİ PROF DR SÜLEYMAN YALÇIN ŞEHİR HASTANESİ NÖROLOJİ KLİNİĞİ

² MEDENİYET ÜNİVERSİTESİ PROF DR SÜLEYMAN YALÇIN ŞEHİR HASTANESİ GENETİK BÖLÜMÜ

³ MEDENİYET ÜNİVERSİTESİ PROF DR SÜLEYMAN YALÇIN ŞEHİR HASTANESİ DAHİLİYE KLİNİĞİ

Özet

Giriş: Riyanodin reseptör (RYR1) gen mutasyonu malign hipertermi, kor miyopati ve rekürren rabdomiyolizden oluşan geniş bir klinik spektruma sahip olup konjenital miyopatilerin yaygın nedenidir. RYR1 mutasyonu erişkin dönemde çocukluk çağı kadar sık görülmemekte ve erişkin nöroloji pratiğinde tanı zorluklarına yol açmaktadır. Biz bu çalışmada erişkin dönemde tanı koyulan RYR1 mutasyonu ilişkili, kas biyopsileri normal olan iki miyopati olgusu sunacağız.

Olgu Sunumu: İlk olgu 30 yaş erkek hasta 10 yıl önce başlayan yürüyememe, bacakta kramplar ve ağrı atakları nedeniyle polikliniğimize başvurdu. Hastanın özellikle yoğun egzersizlerden sonra vücutta genel ağrı ve kramp şikâyetleri vardı. Poliklinik başvurusunda nörolojik muayenesinde kas gücü tam olarak değerlendirildi. Hastanın ağrı atakları olduğu dönemde 20 bin seviyelerine varan kreatin kinaz (CK) yükseklikleri tespit edilmişti. Yapılan EMG'si normal sınırlarda bulundu. Dış merkezde yapılan kas biyopsisi normaldi. Genetik analizde RYR1 geninde missense varyant heterozigot mutasyon gözlemlendi (NM_000540.2:c.1565A>G:p.TYR522Cys) ve muhtemel patojenik olarak raporlandı.

İkinci olgu 55 yaş erkek hasta üriner enfeksiyon sonrasında gelişen CK yüksekliği, rabdomiyoliz ve miyoglobüri nedeniyle dahiliye kliniğinde takip edilirken tarafımıza danışıldı. Nörolojik muayenesinde biceps, deltoid ve iliopsoas kas gücü 4/5 di. Laboratur değerlerinde CK değerleri 51 bin, AST 1200 U/L ALT 1000 U/L, üre-kreatinin normal değerlerde görüldü ve hastanın EMG'si proksimal kaslarda miyojenik tutulum ile uyumluydu. Genetik analiz RYR1 (NM_000540.3:c.5999C>T 36/106) gen mutasyonu saptandı. 10 yıl önce yapılan kas biyopsisi normal olarak raporlanmıştı.

Sonuç: RYR1 gen mutasyonu atipik periyodik paralizi, rabdomiyoliz, miyalji, geç başlangıçlı aksiyal miyopati gibi farklı klinik fenotiplere sahiptir. RYR1 gen mutasyonu genellikle çocukluk çağında semptom vermekte ve erişkin çağda nadir rastlanmaktadır. Özellikle malign hipertermiye duyarlılık, ağır egzersizle tetiklenmesi ve CK yüksekliği gibi tabloların görülmesi ile genetik incelemelerle tanıya ulaşılmaktadır. Bu iki olgumuz kas biyopsileri normal olan, egzersiz veya enfeksiyonla tetiklenen RYR1 gen mutasyonu ile ilişkili rabdomiyoliz-miyalji sendromu olarak değerlendirildi. Erişkin nörologlar arasında RYR1 mutasyonlarına ilişkin daha fazla farkındalığa ihtiyaç olduğu ve hastaların sıklıkla geç ve/veya yanlış tanılar aldıkları kanaatindeyiz.

KALITSAL TROMBOSİTOPENİLİ FSHD AİLESİNDE TM EKZOM DİZİLEME İLE CO-SEGREGE MUTASYON ARAŐTIRILMASI

CEREN HANGL¹, HALDUN DOĐAN², SİBEL BERKER KARAUZUM¹, HİLMİ UYSAL¹, SERDAR CEYLANER²,

¹ AKDENİZ NİVERSİTESİ TIP FAKLTESİ

² INTERGEN GENETİK VE NADİR HASTALIKLAR TANI MERKEZİ

zet

Facioscapulohumeral distrofi (FSHD), distrofiler arasında en sık grlen nc hastalıktır. Her ne kadar majr genetik sebep bilinse de hastalar arasında geniŐ bir klinik deėiŐkenlik sz konusudur. Gnmzde hala FSHDye neden olan kalıtım paternlerine sahip yeni keŐfedilen genetik mutasyonlarla karŐlaŐmaktayız. Bir ailede, FSHD ve ailesel trombositopeninin birlikte gzlemlenmesi bizi co-segrege bir mutasyonu araŐtırmaya ynlendirdi. Klinik bulguları etkileyebilecek tm genetik deėiŐiklikleri yakalamak amacıyla trio tm ekzom dizilime (WES) yapıldı. Makrotrombositopeniye ek olarak tipik FSHD semptomları ve 4qterde 6 RU ile D4Z4 delesyonu mevcut olan baba ve oėul ile; saėlıklı olup hem FSHD hem de makrotrombositopeni grlmeyen anne analize dahil edildi. Analiz sonucunda *GP1BA* geninde 17p13.2de erve kayması mutasyonu ve 17p13.1de *MYH2* geninde non-synonymous nkleotit deėiŐikliėi tespit edildi. MYH2, FSHD ile iliŐkili proteinlerden biridir ve bu genin mutasyonu FSHDde ilk kez gsterilmiŐtir. Bu ailede *GP1BA* ve *MYH2* gen mutasyonları, klinik bulguları deėiŐtiren, co-segrege mutasyonlar olarak deėerlendirilebilir. Bu birliktelik, FSHD gibi geniŐ klinik deėiŐkenlik gsteren hastalıklarda kapsamlı poligenik araŐtırmaların gerekliliėini vurgulamaktadır.

GEBELİK SIRASINDA GELİŞEN GUILLAIN BARRE OLGUSU

MUSTAFA ÇAM, FEHİME BAŞTÜRK,

ÇANAKKALE ONSEKİZ MART ÜNİVERSİTESİ

Özet

Giriş: Guillain–Barré sendromu (GBS), akut başlangıçlı immün aracılı monofazik inflamatuvar bir polinöropatidir. Kol ve bacaklarda hızla yerleşen simetrik kuvvetsizlik ve hipo/arefleksi ile karakterize bir sendrom olarak tanımlanmakla birlikte klinik belirti ve bulguları çok çeşitlidir. GBS yıllık insidansı 1-2/100 000 olup erkeklerde (1,25:1) daha sık görülmektedir. Olgumuzda 25 haftalık gebelik sırasında gelişen GBS hastası sunulmuştur.

Olgu: 34 yaşında kadın hasta yürüme güçlüğü nedeniyle kliniğimize başvurdu. Şikayetlerinin ishal sonrası eklem kas ağrısı şeklinde başladığını ifade etti. Daha sonra karıncalanma şeklinde duyuşal yakınmalar gelişmiş ve ayakta uzun süre kalamamaya başlamış ve uzun süre dinlenme ihtiyacı duyuyormuş. Sesinde de boğukluk geliştirmiş. Gittiği özel merkezde Lomber MR'da L4-5 diskopati saptanmış. Nörolojik muayenesinde kas gücü bilateral üst ekstremitelerde -5/5, bilateral alt ekstremitelerde -4/5 idi. DTR bilateral patella alınamadı. Rutin kan tetkikleri normaldi. Elektromyelografide motor aksonal polinöropati bulguları izlendi. BOS protein 88 mg/dl saptandı. Guillain Barre Sendromu ön tanısı konuldu ve Kadın Hastalıkları ve Doğum Bölümüyle de görüşülerek aynı gün içerisinde 0,4 g/kg intravenöz immünglobulin (IVIg) tedavisi başlanarak 5 gün süreyle uygulandı. Tedavi sonrası bilateral alt ekstremitelerde -5/5 idi ve uzun süre ayakta kalabiliyordu. Boğukluk hissi tariflemedi.

Tartışma: Monofazik seyir gösteren bu hastalıkta maksimum defisit yerleşmesi 4-6 hafta içinde tamamlanır. Duyu kusurları, pareteziler, kuvvetsizlik, kranial sinir tutulumları, özellikle iki yanlı fasial sinir tutulumu, yutma güçlüğü veya ekstraoküler kas tutulumu sık görülen bulgulardır. Hastaların yarısından fazlası sırt ağrısı, kas ağrıları, ağrılı pareteziler ve ciddi ağrılardan yakınır. Hastaların %25'inde mekanik ventilasyon gerektirecek solunum yetersizliği gelişebilir. Olguların üçte ikisinde otonomik tutulum görülebilir. Cheng ve ark. İsveç'te yürüttükleri retrospektif bir çalışmada Guillain-Barre sendromu insidansının gebe ve normal popülasyonda farklı olmadığını bildirmişlerdir. Ancak postpartum dönemde, özellikler ilk iki hafta içerisinde, insidans yükselmektedir. Olgumuzda progrese olabilecek özelliklere sahip olması ve hızlı yanıt alınarak gebelikte herhangi bir sorun olmaması nedeniyle ilgi çekici bulunmuştur.

KRİTİK HASTALIK NÖROMYOPATİLİ BİR OLGU SUNUMU

MELİS DOĞANAY ÖCALAN, MUSTAFA YURTDAŞ, MEHLİKA PANPALLI ATEŞ,

ANKARA ETLİK ŞEHİR HASTANESİ

Özet

Giriş: Kritik hastalık nöropatisi (KHN) ve miyopatisi (KHM) genellikle yoğun bakım yatışı uzun olan hastalarda görülen kas güçsüzlüğü, hiporefleksi ve spesifik elektromiyografik (EMG) bulguların eşlik ettiği hastalıklardır. KHN, daha çok alt ekstremitelerin etkilendiği akut aksonal duysal ve motor polinöropatidir. KHM ise kasın histolojik görünümünün normal olabileceği gibi nekroz ve atrofinin eşlik ettiği bir miyopatidir. Çoğunlukla her iki hastalık birlikte görülebilmekte ve kritik hastalık nöromyopatisi (KHNM) olarak tanımlanmaktadır. Klinik özellikleri arasında uzamış yoğun bakım süreci olan hastalarda mekanik ventilatörden ayrılmada zorluk veya ayrılamama ve kas kuvvetsizliğinden dolayı mobilizasyon sürecinde uzama sayılabilir. Hastalığın patogenezi tam olarak açıklanamamakla birlikte altta yatan neden sepsis ve/veya çoklu organ yetmezliği ya da yüksek doz intravenöz kortikosteroid ve depolarizan olmayan nöromusküler bloker ilaç kullanımınıdır. KHN ve KHM'nin klinik olarak birbirinden ayırt edilmesinde elektrofizyolojik çalışmalar yardımcıdır.

Olgu: Yoğun bakımda iki aydır takip edilen yetmiş yedi yaşındaki kadın hasta kas güçsüzlüğü nedeniyle Nöromusküler Hastalıklar Birimize danışıldı. Özgeçmişinde diyabetes mellitus, esansiyel hipertansiyon, astım ve geçirilmiş Guillain-Barre Sendromu (GBS) bulunuyordu. Nörolojik muayenede bilateral alt ekstremitte kas gücü 2/5 ve derin tendon refleksleri global hipoaktifti. Kan tetkikleri ve beyin görüntülemeleri normaldi. Yapılan EMG KHNM ile uyumlu bulundu.

Tartışma: Olgunun daha öncesinde GBS geçirmiş olması da daha geç danışılmasına ve tanıda gecikmeye yol açmıştır. Yoğun bakımda kuvvet kaybı ortaya çıkan hastalarda neden en kısa zamanda ortaya konulmalıdır. KHNM'nin tedavisinde fizik tedavi, nutrisyonel destek, enfeksiyon ve dekübit ülserleri gibi komplikasyonların önlenmesi yer almaktadır. Bu hastalarda KHNM tanısı akla gelmeli ve geri dönüşümsüz nörolojik hasarlar gelişmeden erken tanı konulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Kritik hastalık, nöropati, miyopati

MYOTİLİN(MYOT) GENİNDE DE NOVO MİSSENSE VARYANT SAPTANAN TÜRK AİLE

MERVE KARABAŞ¹, ÜMMÜ SERPİL SARI¹, HİLMİ BOLAT², FİGEN EŞMELİ¹,

¹ BALIKESİR ÜNİVERSİTESİ SAĞLIK VE UYGULAMA HASTANESİ, NÖROLOJİ ABD, BALIKESİR

² BALIKESİR ÜNİVERSİTESİ SAĞLIK VE UYGULAMA HASTANESİ, GENETİK ABD, BALIKESİR

Özet

Amaç: Kas kasılması sırasında ince filamentlerin stabilizasyonunda önemli bir rol oynayan sistoskeletal proteini kodlayan myotilin (MYOT) genindeki mutasyonlar ekstremite-kuşak kas distrofisi ve miyofibriler miyopatilerle ilişkilendirilmiştir. MYOT geninde yeni bir mutasyon saptanmış olan anne ve kızı sunmak istiyoruz.

Yöntem: Otuz yedi yaşında kadın hastaya 12 yaşındayken bilateral omuz düşüklüğü nedeniyle kas hastalığı tanısı konulmuş. Hastanın 15-16 yaşında başlayan, 30 yaşından sonra hızlı ilerleyen proksimal kas güçsüzlüğü ve kas atrofisine son iki aydır solunum yetmezliği eklenmiş. Hastanın 12 yaşında ve muayenesi normal olan kızının Köln Üniversitesi'nde yapılan genetik incelemesinde MYOT gen defekti saptanmış. Ancak belgelerine ulaşamadı. Annede CK : 346 Ü, iğne EMGde primer kas lifi tutuluşuyla uyumlu bulgular, kas biyopsisinde non-inflamatuar myopati ve/veya muskuler distrofi şüphesi saptandı . Hastanın kas biyopsisi muskuler distrofinin alt tipi hakkında bilgi vermediği için annenin genetik testi tekrarlandı. İnceleme Genemaster Analiz Programı'nda yapıldı. Analiz sonucunda heterozigot MYOT (NM_006790.3: c.163T>C(p.Ser55Pro) missense varyant saptandı. GnomAD ve ClinVar tarandığında bunun gendeki mutasyonun yeni bir varyasyonu olduğu görüldü.

Sonuç: MYOT gen defekti myopatisi, miyofibrillar myopati ve diğer ekstremite kuşak tipi (limb girdle) miyopatilerle ilişkilendirilmektedir. Hem proksimal hem de distal kasları tutabilen, yavaş ilerleyen kas güçsüzlüğü ile karakterize nadir görülen bir nöromuskuler hastalıktır. Hastamızın tanısı 2.dekadda konmakla birlikte belirtilerin birinci dekadda başladığı düşünülebilir. Belirgin atrofi ile ilerlemesi, CK düzeylerinin ılımlı yükselmesi, kızında aynı mutasyonun saptanması bu yeni mutasyonun bir özelliği olabilir. Literatüre katkısı olabileceği düşüncesi ile sunulması uygun bulunmuştur.

BİR “OVERLAP/ÇAKIŞMA SENDROMU” NEDENİ OLARAK İDİYOPATİK İNFLAMATUVAR MİYOPATİ VE MİYASTENİA GRAVİS BİRLİKTELİĞİ: VAKA SUNUMU

SELEN ÜÇEM¹, RUKİYE EL¹, GULSHAN YUNİSOVA², PİRAYE OFLAZER¹,

¹ KOÇ ÜNİVERSİTESİ, KOÇ ÜNİVERSİTESİ HASTANESİ, NÖROLOJİ ANABİLİM DALI

² KOÇ ÜNİVERSİTESİ HASTANESİ, NÖROLOJİ ANABİLİM DALI, KAS HASTALIKLARI MERKEZİ

Özet

Giriş: İdiyopatik inflamatuvar miyopatiler (IIM) subakut progresif proksimal zaaf ağırlıklı bir kas hastalığı grubudur. Miyastenia gravis (MG) fluktasyon gösteren zaaf, ağır solunum kas tutulumuyla giden bir nöromüsküler kavşak hastalığıdır. İki hastalık klinik&laboratuvar özelliklerine göre farklı olsalar da aynı hastada görülebilir, diğer hastalığın göz ardı edilmesine neden olabilirler.

Yöntem: Bu bildiriye, IIM tanısıyla aldığı steroid tedavisi sürecinde solunum yetmezliği geliştiren, anti-asetilkolin(anti-AchR), anti-titin reseptör antikörları pozitif saptanan, timoması olan, ve MG tanısı alan bir hasta sunulmaktadır.

Sonuçlar: 66 yaşındaki kadın son 1.5 aydır ekstremitte proksimallerinde ağrı, halsizlik, güçsüzlük şikâyetleriyle başvurdu. Dış merkez tetkiklerinde kreatin kinaz 13 kat(N<200) yüksek saptanmıştı. Muayenesinde orta boyun ve aksiyal zaafı, ılımlı proksimal ekstremitte zaafı mevcuttu. Otoimmün inflamatuvar miyopati antikör panelinde anti-Ku antikoru pozitif, uyluk MR’da inflamatuvar miyopati düşünüldü. Kas biyopsisinde mitokondriyal patolojinin eşlik ettiği polimiyozit görüldü, intravenöz steroid başlandı. 4. günde hastada yutma güçlüğü, ani solunum yetmezliği gelişirken muayenesinde ptöz, göz hareket kısıtlılığı, dil zaafı eklenmişti. Toraks BT’de timomayla uyumlu lezyon izlendi. Anti-AchR, anti-titin antikörları pozitif saptanan hastanın 0.4gr/kg/gün intravenöz immunoglobulin (IVIg), oral kortikosteroid, aylık IVIg tedavileriyle yakınmaları tama yakın düzeldi. Timotimektomi planlanan hasta, pansitopeni açısından hematoloji birimince değerlendirildi, kemik iliği biyopsisinde malignite saptanmadı, timomaya bağlı pansitopeni olduğu düşünüldü. Hastanın takip, tetkikleri devam etmektedir.

Tartışma: MG ve IIM nadiren birliktelik gösterebilmektedir, genellikle hastalarda sadece bir hastalığın teşhisi konulup ikincisi arka planda kalabilmektedir. MG göz ve yüz tutulumu yapmasıyla, güçsüzlüğün dalgalanmasıyla, solunum yetmezliğinin daha sık olmasıyla IIM’den ayrılabilir. Bizim hastamızda olduğu gibi yüksek doz kortizon tedavisiyle ilk günlerde bulbar kötüleşme ortaya çıkmasının bu tanıyı ayrıca destekleyeceği akılda tutulmalıdır. Özellikle laboratuvarında pansitopeni de mevcut ise, timoma varlığı ayrıca akla gelmelidir.

Bildiri ID: 2 YALANCI POZİTİF ASETİL KOLİN RESEPTÖR ANTİKORUYLA SEYREDEN FARİNGEAL-SERVİKAL-BRAKİYAL VARYANT GBS OLGUSU

CEM BÖLÜK,

ŞANLIURFA EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ, KLİNİK NÖROFİZYOLOJİ

Özet:

Amaç: Faringeal-servikal-brakiyal varyantı Guillain-Barre sendromunun (GBS) oldukça nadir görülen varyantlarından. Ani başlangıçlı bulber bulgular nadiren miyastenik kriz ile karışabilir. Tanıyı doğrulamakta kullanılan laboratuvar testleri bazen yanıltıcı olabilmektedir. Bu yazıda asetil kolin reseptör antikoru yalancı pozitif saptanan bir GBS olgusu sunulmuştur.

Olgu Sunumu: 24 yaş kadın hasta 4 gündür farklı acil servislere yutkunma güçlüğü nedeniyle başvurmuştu. Tükürüğünü yutamamaktan yakınan hasta havayolu güvenliğini sağlamak amacıyla acil serviste entübe edildi. Yoğun bakım ünitesine alınan hastanın kranial görüntülemelerinde patoloji izlenmedi. Yoğun bakım yatışı esnasında yapılan diğer kan tetkiklerinin yanı sıra asetil kolin reseptör antikoru da gönderilen hastanın ertesi günü yapılan nörolojik muayenesinde bilateral üst ekstremite proksimalleri 2/5, distalleri 4/5 saptandı. Alt ekstremite kas gücü 5/5 olan hastanın boyun fleksiyonu 1/5 idi. Sağda dışa bakışı kısıtlı olan hastanın bilateral komplet fasial paralizisi mevcuttu (House-Brackmann evre 6). BOS'ta hücre görülmezken BOS biyokimyası normal sınırlarda saptandı. EMG'sinde bilateral fasial BKAP ve GKR elde edilemedi. Sinir iletim çalışması ve ardsıra uyarım testi normal sınırlardaydı. Asetil kolin reseptör antikoru pozitif sonuçlandı (0,64 nmol/L. ref: <0,40) fakat kliniğin uyumsuz olması nedeniyle 15 gün sonra tekrarlanması planlandı. 5 gün İVİG tedavisinin ardından üst ekstremite kas gücü 4/5'e boyun fleksiyonu 3/5'e ilerledi. Göz hareketleri her yöne doğaldı.

Yorum: Olgumuz oküler ve fasial bulguları da bulunması nedeniyle miller-fisher sendromu (MFS) ve faringeal-brakiyal-servikal (FSB) varyant birlikteliği tanısıyla takip edilmiş ve tedaviye yanıt vermiştir. İlk yatışında asetilkolin reseptör antikoru pozitif saptanırken, kontrolünde negatif izlenmiştir. GBS varyantlarının kombine şekilde görülebileceği ve bir spektrum içerisinde değerlendirilmesi gerektiği akılda tutulmalıdır.

IGG KAPPA POZİTİF KRONİK İNFLAMATUAR DEMİYELİNİZAN POLİNÖROPATİ: OLGU SUNUMU

CEREN ERKALAYCI, KADRIYE GÜLEDA KESKİN, EREN GÖZKE,

*İSTANBUL SAĞLIK BİLİMLERİ ÜNİVERSİTESİ FATİH SULTAN MEHMET EĞİTİM VE ARAŞTIRMA
HASTANESİ NÖROLOJİ KLİNİĞİ*

Özet

Kronik inflamatuvar demiyelinizan polinöropati (CIDP) otoimmün mekanizmanın periferik sinirlerde multifokal demiyelinizasyona yol açması sonucunda relaps ve remisyonlarla seyreden bir hastalıktır. Semptomatik veya asemptomatik paraproteinemi tabloları CIDP ya da diğer nöropati tiplerine insidental veya etyolojik olarak eşlik edebilir. Asemptomatik tablolardan biri olan IgM-MGUS kliniğinde CIDP varyant eşliği sık görülmekle birlikte IgM dışı MGUS' larda da aksonal polinöropatilerden CIDP tablolarına kadar birçok farklı form klinikte karşımıza çıkmaktadır. Kliniğimizde takip ettiğimiz bilinen herhangi bir hastalığı veya düzenli ilaç kullanımı olmayan 48 yaşındaki kadın hastamıza CIDP varyant DADS (distal acquired demyelinating symmetric) ön tanısıyla klasik immünmodülatuvar tedaviler başlandı. Başlangıçta bu tedavilere olumlu yanıt verip takiplerinde tetrapleji gelişmesinin üzerine istenen protein-immün elektroforezde IgG Kappa tipinde paraproteinemi saptandı. Takiplerinde böbrek fonksiyon değerlerinde bozulma, organomegali, deri veya kemik lezyonu, endokrin patoloji, anemi izlenmedi. Aylık yüksek doz steroid ve tekrar yükleme sonrası idame IVIG tedavisiyle izlenen hastanın klinik tablosu remisyon gösterdi. Klasik immünmodülatör tedavilere başlangıçta iyi yanıt verip sonradan progresyon gösteren CIDP hastalarında tedaviye yanıtı değiştiren klinik durumun altta yatan bir paraproteinemi mi yoksa hastalığın kendi doğasında olan relaps ve remisyonlar mı sorusunun cevabını vermek için elimizde bir belirteç bulunmamaktadır. Sonuç olarak etyolojisi, klinik gidişatı veya tedaviye yanıtı değişken olan bütün klinik spektrumdaki periferik nöropatilerden protein-immün elektroforez istemek altta yatan veya eşlik eden bir paraproteinemi tablosunu ortaya koymada önemli rol oynar. Paraproteinemi tablosu saptanan nöropati hastalarını ileri tetkik amacıyla hematolojiye yönlendirmemiz ve bazı klinik durumlarda tedavi düzenimizi de hematolojiyle birlikte tekrar revize etmemiz gerekebilir.

CIDP HASTALARINDA KLASİK İMMUNMODULATUAR TEDAVİLERE ARA VEREBİLME ORANLARININ BAĞIMSIZ DEĞİŞKENLER İLE KARŞILAŞTIRILMASI

EREN GÖZKE, CEREN ERKALAYCI, KADRIYE GÜLEDA KESKİN,

İSTANBUL SAĞLIK BİLİMLERİ ÜNİVERSİTESİ FATİH SULTAN MEHMET EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ NÖROLOJİ KLİNİĞİ

Özet

CIDP immün aracılı, relaps-remisyon veya progresif seyreden tedavi edilebilir bir poliradikülönöropatidir. Segmental demiyelinasyonun patofizyolojisinde endonöral lenfosit ve makrofaj infiltrasyonları suçlanmaktadır. CIDP klinik seyri, steroid veya IVIG (intravenöz immünglobulin) gibi klasik immünmodulatuvar tedavilere yanıt hastalarda değişkenlik gösterir. Bu değişkenliğin ardında hastalığın relaps-remisyonları, kişinin otoimmün cevap düzeyi veya komorbiditeler yatabilmektedir. Biz de bu değişkenlikleri incelemek amacıyla 29 CIDP hastamızın tedavi düzenlerini, tedavilere 3 ay ara verebilme oranlarını, komorbiditelerini, BOS protein değerlerini ve serum inflamatuvar belirteçlerini değerlendirdik. Takip edilen 29 CIDP hastamızda tanıdan sonra ilk 6 ay steroid uygulaması yapılmış olup yanıtız olan 26 hastada IVIG tedavisine geçilmiştir. Steroid tedavisine yanıtız 2 hastamız bu tedaviye 3 ay veya daha uzun sürelerle ara verebilmiş fakat bir hasta ancak 2 ay arayı açabilmiştir. Bu iki grup arasında bağımsız değişkenlerimiz olan D vitamini, HbA1c düzeyleri, serum inflamatuvar belirteçleri ve BOS protein düzeylerinde anlamlı farklılık saptanmamıştır. Düzenli IVIG tedavisi alan 26 hastamızdan 14 tanesi tedaviye 3 ay ve daha uzun sürelerle ara verebilmiş olup, 10 hastamız ara verdiklerinde klinik kötüleşme yaşamıştır. Bu iki grup arasında D vitamini, HbA1c veya BOS protein düzeyleri arasında anlamlı farklılık saptanmamıştır. Beklenenin aksine serum inflamatuvar belirteçlerde; IVIG tedavisinde 3 ay arayı açabilmiş olan bireylerin CRP/Albumin oranları(0.16 ± 0.28) tedaviye ara veremeyenlere(0.09 ± 0.16) göre anlamlı olarak($z=2.070$, $p=0.037$) yüksek saptanmıştır. Sonuç olarak klinik iyilik hali olmakla birlikte tedavi arası açıldığında inflamatuvar belirteçlerde belirginleşme görülmektedir.

ERİŐKİN SPİNAL MUSKÜLER ATROFİ TİP 2 VE 3 HASTALARINDA NUSİNERSEN DENEYİMİ: TEK MERKEZ ÇALIŐMASI

ONUR ANIL MUTLU, KAĐAN GÖKDENİZ KARADENİZ, MELİH TÖTÖNCÖ ,

*İSTANBUL ÜNİVERSİTESİ-CERRAHPAŐA, CERRAHPAŐA TIP FAKÖLTESİ, NÖROLOJİ ANABİLİM DALI,
NÖROMUSKÖLER HASTALIKLAR BİRİMİ, İSTANBUL*

Özet

Amaç: Spinal musküler atrofiler (SMA), spinal kordun ön boynuzundaki alfa motor nöronların dejenerasyonundan kaynaklanan ilerleyici kas güçsüzlüğü, hipotoni ve atrofiyle karakterize bir hastalık grubudur. Nusinersen, SMN proteini üretimini sağlaması nedeniyle SMA tedavisinde ölkemizde 2017'den beri kullanılmaktadır. Bu çalışmada amacımız; erişkin SMA tip 2 ve 3 hastalarında Nusinersen'in etkinliğini ve yan etkilerini değerlendirmektir.

Yöntem: Bu çalışma, tek merkezde yürütölmüş longitudinal çalışmadır ve SMA tip 2 ve 3 tanılı 34 hastayı içermektedir. Tüm hastalarda, motor fonksiyon tedavi başlangıcından önce ve sonra Hammersmith Genişletilmiş Fonksiyonel Motor Skalası (HFMSE) ile değerlendirilmiş, tedavi süresi ve sayısı ile deđişim arasındaki ilişkiler incelenmiş, yan etkiler not edilmiştir. Ayrıca hastalar telefonla aranarak tedavi öncesi ve sonraki durumlarının karşılaştırması istenmiş, subjektif veya objektif klinik deđişimler sorgulanmıştır.

Sonuç: 2019-2023 arasında Nusinersen uygulanan toplam 34 hastanın 12'si uygulama sonrası evlerine yakın merkezlere geçerek takipten ayrılmıştır. Kalan 22 hastanın ortanca yaşı 24, 4'ü tip 2, 18'i tip 3, ortalama tedavi süresi 34.09 ay, ortalama uygulama sayısı 6.91, tedavi öncesi ortalama HFMSE puanı 21.41, tedavi sonrası 27.29'du. HFMSE puanında ortalama artış tip 2 hastalarda 3.75, tip 3 hastalarda 8.35'ti. HFMSE puanı 1 hastada azalmış,1 hastada deđişmemiş, diđerlerinde artmıştı. 11 hastanın tedavileri girişimsel nöroradyoloji ünitesinde uygulandı. Fizyoterapiye katılım oranı %69,23'tü. Tedavinin devamını engelleyecek yan etki görülmedi. Bir hastada tek uygulamada aseptik menenjit oluştu ancak hasta tedavisine devam etti. Hastaların 15'i "yürüyemezken destekle yürüyebilir hale geldikleri olmak üzere" deđişik derecelerde düzelmelerinin olduğunu belirttiler.

Yorum: Tek merkezden yürüttüğümüz bu longitudinal çalışmada Nusinersen'in HFMSE skor artışında ve klinik iyileşmede etkinliği ve yüksek oranda hasta memnuniyetinin olduđu gösterilmiştir.

POSTERİOR KOMPARTMAN DİSTAL MİYOPATİ OLGUSU

AYŞE GAMZE ŞAHİN¹, BETÜL ÖZENÇ¹, DAMLA ERİMHAN ÇEVİK², ZEKİ ODABAŞI¹,

¹ GÜLHANE EĞİTİM ARAŞTIRMA HASTANESİ

² ANKARA ETLİK ŞEHİR HASTANESİ

Özet:

29 yaş askerlik muayenesi için başvuran erkek hasta merdiven çıkmada zorluk şikâyeti ile 1,5 ay önce dış merkezde polimiyozit tanısı almış. Kardeşinde de polimiyozit nedeniyle tedavi alma öyküsü var. Nörolojik muayenesinde alt ekstremitte proksimal kas gücünde belirgin zaaf izlenmeyen, topuk ucu yürüme normal olmasına rağmen parmak ucunda yürüyemeyen hastanın, her iki taraf kalf kaslarda atrofi mevcut, bilateral aşil tendon refleksi hipoaktif idi. Duyu muayenesi ve üst ekstremitte muayenesi doğal. CK: 10072 U/L (39-308). Yapılan EMG de her iki alt ekstremitte, sağ FDI ve biceps brachi kaslarında spontan aktivite ve miyopati uyumlu küçük amplitüdü polifazik motor ünite potansiyelleri izlendi. Özellikle parmak ucu yürümesi belirgin bozuk olan, proksimal kas kuvveti normal olan, EMG de miyopati uyumlu bulgular olan hastada posterior kompartman distal miyopati tanısı düşünüldü. Konvansiyonel DNA dizileme yapılan hastada DYSF homozigot gen mutasyonu tespit edildi. Hastanın cruris MR görüntülemesinde de her iki gastrokinemius ve soleus kaslarında yağlı atrofik değişiklikler saptandı. Mevcut bulgularla hastaya Miyoshi miyopati teşhisi konuldu.

FAŞİO-SKAPULO-HUMERAL MÜSKÜLER DİSTROFİ

NEŞİBE BÜŞRA FİDANTEK¹, ADALET ARIKANOĞLU¹, SELAHATTİN TEKEŞ¹,

¹ NÖROLOJİ ANABİLİM DALI

² TIBBİ GENETİK ANABİLİM DALI

Özet

Giriş: Facioscapulohumeral musküler distrofi (FSHD) kalıtsal bir ilerleyici nöromusküler bozukluktur ve cinsiyetten bağımsız olarak hem çocukları hem de yetişkinleri etkiler. Başlangıçta, FSHD hastaları genellikle yüz kaslarının (facio), omuz (scapulo) ve üst kolların (humeral) zayıflığı ile başvururlar. Hastalık ilerlemesi genellikle yavaştır ve ek kas gruplarını içerebilir¹. Olgumuz ile, karakteristik klinik bulgularıyla FSHD düşünülen ve genetik analiz ile tanısı doğrulanmış üçüncü sıklıkta görülen musküler distrofi tipinin hatırlatılması amaçlanmıştır.

Ölgu: On beş yaşında erkek hasta kollarında ön planda olan güçsüzlük, konuşmakta zorlanma, yüz mimiklerinde azalma yakınmalarıyla başvurdu. Ailesinden alınan anamnezde; son bir yıldır şikâyetlerinin başladığı, büyüme ve gelişmesinin normal olduğu, son zamanlarda merdiven çıkmakta zorlandığı, hastanın konuşmada yavaşlama, ağız ve yüz hareketlerinde azalma olduğu belirtildi. Bilinen bir hastalığı yoktu. Nöromotor gelişiminin yaşı ile uyumlu olduğu öğrenildi. Anne ve babasının akraba ve kız kardeşinde FSHD tanısı ve babasında kas erimesi olarak ifade ettikleri kas hastalığı olduğu öğrenildi. Hastanın fizik ve nörolojik muayenesinde, sol gözde hafif düzeyde ptoz, göz kapaklarını kapatamama, ısılk çalamama; skolyoz ve kanat skapula varlığı, alt ekstremitte kaslarında atrofi görüldü. Laboratuvar tetkiklerinde kreatin kinaz yüksekliği saptandı. Elektromiyografide(EMG) üst ekstremitelerde daha belirgin olan yaygın myojenik tutulum bulguları izlendi. FSHD düşünülen hastada, moleküler genetik analizle FSHD ile ilişkilendirilebilecek üç varyant tespit edildi: POMGNT1 (NM_017739.4) geninde heterozigot c.461C>A (p.P154H) rs886043030 değişimi, POMGNT1 (NM_017739.4) geninde heterozigot c.550C>T (p.H184Y) rs746638187 değişimi, COL6A3 (NM_004369.4) geninde heterozigot c.4075C>T (p.L1359F) değişimi saptanarak tanı doğrulandı. Ebeveynlerine uygulanan moleküler genetik analizde annesinde bunlara ek olarak MIB1 (NM_020774.4) geninde heterozigot c.475C>T (p.R159*) rs199676571 değişimi saptanırken babasında ilk iki varyant değişikliği görüldü.

Sonuç: FSHD en yaygın nöromusküler bozukluklardan biridir.¹ Yüz, omuz ve üst kol kaslarında yavaş ilerleyen güçsüzlük yakınması ile başvuran hastalarda FSHD mutlaka akla gelmeli, gerekli laboratuvar tetkikleri, EMG ve moleküler genetik analiz ile tanı doğrulanmalıdır. Olgulara fizik tedavi ve rehabilitasyon önerilmeli; olgular eşlik edebilecek kardiyak, pulmoner, oftalmolojik ve diğer problemler açısından takibe alınmalıdır.

1.WDR5 is required for DUX4 expression and its pathological effects in FSHD muscular dystrophy Emanuele Mocciaro, Roberto Giamb Bruno, Stefano Micheloni, Filippo M Cernilogar, Annapaola Andolfo, Cristina Consonni, Maria Pannese, Giulia Ferri, Valeria Runfola, Gunnar Schotta, and Davide Gabellini

PARANEOPLASTİK MİYOTONİ VE PERİFERİK SİNİR HİPEREKSTİBİLİTESİ OLGUSU

ZEYNEP GÖZDE BUĞDAYCI, PINAR ELKOCA, ARMAN ÇAKAR, HACER DURMUŞ TEKÇE, YEŞİM GÜLŞEN PARMAN,

NÖROLOJİ ANA BİLİM DALI, İSTANBUL TIP FAKÜLTESİ, İSTANBUL ÜNİVERSİTESİ

Özet

Giriş: Paraneoplastik nörolojik sendromlar, immün sistemin aracılığıyla gerçekleşen, kanserin indirekt etkisidir. Miyotoni, kas hipereksitabilitesinin neden olduğu gecikmiş gevşeme sonucunda ortaya çıkan bir bulgudur. Literatürde paraneoplastik miyotoni oldukça nadir bildirilmiştir. Bu bildiride nörolojik bulguların başlamasından birkaç yıl sonra prostat kanseri tanısı konulan bir olgunun klinik ve laboratuvar bulguları sunulacaktır.

Olgu: Elli dokuz yaşında erkek hastanın, 4 yıl önce sağ bacağına kasılmalar başlamış. Zamanla el ve ayak parmak uçlarında karıncalanma, soluklaşma ve kasılmaların yanında, özellikle korkunca ve yüksek seslerde karında ani kasılmalar eklenmiş. Kasılmalar zamanla tüm vücuduna yayılmış. Hastanın nörolojik muayenesinde kas gücü tamdı. Aksiyon ve perküsyon miyotonisi saptandı. Hastanın belirti ve bulguları mexiletin tedavisi altında belirgin ölçüde geriledi. Elektrofizyolojik değerlendirmede miyotonik boşalmalara eşlik eden hipereksitabilite sendromuyla uyumlu bulgular saptandı. BOS incelemesinde hücre görülmedi, BOS proteini 61 mg/dl (N:15-45) idi. Kilo kaybı olan hastaya, paraneoplastik sendrom ön tanısıyla yapılan tüm vücut PET incelemesinde metastatik prostat kanseriyle uyumlu bulgular saptandı. Total PSA: 37,1 ng/mL (0-4) serbest PSA: 14,1 ng/mL (0-0,4) yüksek saptanan hastanın prostat ince iğne biyopsi sonucu adenokarsinom ile uyumlu bulundu. Potasyum kanalı antikoru (Anti-CASPR2 ve Anti-LG11), serum ve BOS otoimmün ve paraneoplastik paneli negatif sonuçlandı. Miyotonia Konjenita panel incelemesinde hastalıkla ilişkili mutasyon saptanmadı.

Tartışma: Olgumuz, akut başlayan miyotoni ve periferik sinir hipereksitabilite olgularında kanser taramasının önemini vurgulamıştır. Miyotoni, nadir bir paraneoplastik sendrom olarak akılda tutulmalıdır.

ATİPİK KLİNİK İLE PREZENTE LİMBLE GİRDLE MUSKULER DİSTROFİ TİP 2B OLGU SUNUMU

MELTEM KORUCUK, RUHSEN ÖCAL,

SBU ANTALYA EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ, NÖROLOJİ KLİNİĞİ, ANTALYA

Özet

Giriş: Limb Girdle Muskuler Distrofi (LGMD) oldukça geniş herediter bir kas hastalığı grubudur (1). LGMD tip 2B otozomal resesif olarak kalıtılan disferlin proteinini kodlayan DYSF gen mutasyonu ile karakterizedir. Disferlin iskelet kasının plazma zarında bulunan bir proteindir ve LGMD tip 2B ve miyoshi miyopati (MM) hastalıklarında eksikliği gösterilmiştir (1-3). LGMD 2B daha çok proksimal kasları etkiler, MM’de ise distal zayıflık söz konusudur (1).

Olgu Sunumu: Otuzüç yaşında erkek hasta sol bacakta ağrı, güçsüzlük şikâyeti ile kas hastalıkları polikliniğine başvurdu. Öyküsünden yakınmalarının 25 yaşında başladığı öğrenildi. İlk parmak ucunda ve topukta durmakta zorlanma başlamıştı. Şikâyetleri 8 yılda giderek artmış, merdiven çıkmakta zorlanmaya başlamış ve son zamanlarda sol kolunda da güçsüzlük hissetmeye başlamıştı. Özgeçmişinde belirgin özellik yoktu. Soygeçmişinde anne-baba akrabalığı yok, annede kas hastalığı tanısı vardı. Nörolojik muayenesinde fasial güç MRC:5/5, bilateral pektoral atrofi, bilateral aksiller katlantı, sol skapula alata, sol kol abdüksiyonu MRC:4+/5, iki yanlı kalça fleksiyon ve ekstansiyonu solda MRC:4-/5, sağ MRC:4/5, solda dorsal fleksiyon MRC:4/5 plantar fleksiyon 3+/5 ve sağda ise sırasıyla 4+/5 ve 4/5 idi. DTR’ler altta belirgin azalmış, bacak çapı sol baldırda atrofi ile birlikte sağa kıyasla 2,5 cm incedi. Serum kreatin kinaz değeri (CK) değeri yaklaşık 15 kat artmıştı. EMG’de sinir iletim çalışmaları normalken iğne EMG’de distal ağırlıklı miyopatik motor ünite potansiyelleri görüldü. Aile öyküsü de olan hastadan genetik inceleme istendi. Yapılan inceleme sonucu DYSF geninde heterozigot c.386G>A mutasyonu saptandı. Hastaya LGMD Otozomal Resesif tip 2 tanısı konuldu.

Sonuç: LGMD 2B kas tutulumu özellikle proksimal uyluk kaslarında beklenirken, MM’de ilk semptomlar baldır kaslarındadır ve hastanın ilk şikayeti yürümede güçlüktür (1,2,4). LGMD 2B’de baldır kaslarında psödohipertrofi, MM’de ise baldır atrofileri bildirilmiştir (2,4). MM’de ayrıca omuz kuşağı kasları daha az etkilenir (3,4). LGMD 2B ve MM hastalığında kanat skapula beklenmez (5). Takahashi ve ark. 40 LGMD 2B hastalarının sadece bir tanesinde kanat skapula saptamıştır (5). Asimetrik omuz kuşağı kaslarının tutulumu, aksiller kıvrılmalar, kanat skapula ve pektoral kas atrofileri olan yüzün tutulmadığı Fasioskapulahumeral distrofi ile karışmasına neden olabilir (2). Disferlinopatiler çok farklı klinik bulgularla karşımıza çıkabilir. Hastalığın tanısında klinik farkındalık önemli olup genetik test esastır. Nadir bir prezantasyon olması nedeni ile bu konuda farkındalık oluşturmak amacıyla bu vakayı sunmak istedik.

Referans:

1. The Clinical Outcome Study for dysferlinopathy: An international multicenter study. Harris E, et al. *Neurol Genet.* 2016. PMID: 27602406. doi: [10.1212/NXG.0000000000000089](https://doi.org/10.1212/NXG.0000000000000089)
2. Novel diagnostic features of dysferlinopathies. Rosales XQ, Gastier-Foster JM, Lewis S, et al. *Muscle Nerve.* 2010 Jul;42(1):14-21. doi: [10.1002/mus.21650](https://doi.org/10.1002/mus.21650). PMID: 20544924
3. Dysferlinopathies: Clinical and genetic variability. Ivanova A, Smirnikhina S, Lavrov A. *Clin Genet.* 2022 Dec;102(6):465-473. doi: [10.1111/cge.14216](https://doi.org/10.1111/cge.14216). Epub 2022 Sep 6. PMID: 36029111 Review.
4. Novel dysferlin mutations and characteristic muscle atrophy in late-onset myoshi myopathy. Naoki Suzuki¹, Masashi Aoki, et al. *Case Reports. Muscle Nerve* 2004 May;29(5):721 PMID: 15116377 DOI: [10.1002/mus.20025](https://doi.org/10.1002/mus.20025)

5. Clinical features and a mutation with late onset of limb girdle muscular dystrophy 2B. Toshiaki Takahashi¹, Masashi Aoki, Naoki Suzuki, et al. J Neurol Neurosurg Psychiatry 2013 Apr;84(4):433-40. doi: 10.1136/jnnp-2011-301339. Epub 2012 Dec 15.

CHARCOT MARİE TOOTH HASTALIĞI (CMT) OLGULARINDA PUDENTAL SEP VERİLERİN DÜŞÜNDÜRDÜKLERİ?

HAKAN EKMEKÇİ, FETTAH EREN, ŞEREFNUR ÖZTÜRK ,

SELÇUK ÜNİVERSİTESİ, TIP FAKÜLESİ, NÖROLOJİ ANABİLİM DALI

Özet

Amaç: En sık gözlenen Herediter Sensorimotor Polinöropati (HMSN) olan CMT olguları hereditör geçişli periferik sinir hastalığı ile karakterizedir. Bu olgularda distal polinöropatinin ağırlıklı demiyelinizan tutulumu ile sinir iletinin belirgin etkilendiği, kas güçsüzlüğü, tonus kaybı, derin duyu bozukluğu, koordinasyon bozukluğu ön plandadır. Bu olgularda pelvik tabanı ve olası impotansa yönelik değerlendirme yapmak çalışmanın temel hedefidir.

Yöntem: Yaş ve cinsiyet eşlemesi yapılmış olan normal değerler Selçuk Üni EMG Elektrofizyoloji Laboratuvarı arşivinden elde edilmiştir. Pudental SEP (pSEP) arşiv verileri ışığında CMT olgularında pSEP incelenmiştir.

CMT tanılı toplam 11 olgu çalışmaya alınmıştır. 9 erkek ve 2 kadın olgunun 8 olgu tip 1, 2 olgu tip 2 ve bir olgu CMTx'dir. Klitoral ve penil alandan stimulyasyonla kortikal yanıtlar elde edilmiştir.

Sonuç: pSEP normal verileri erkekler için 40.1 ± 2.47 (erkek) ve 34.9 ± 1.58 msn (kadın) iken bu değerler CMT olgularında 46.7 ± 3.48 ve 41.2 ± 3.21 msn elde edilmiştir. Bu değerler istatistiki anlamlı fark olduğu lehinidir. CMT alt tipleri arasında özellikle tip 1 olgularda anlamlı pSEP latans uzaması lehine fark elde edilmiştir.

Yorum: Periferik sinirin en yaygın gözlenen genetik kökenli nöropatisi olan CMT'de demiyelinizan ve aksonal tutulum olur. pSEP verilerindeki anlamlı latans uzaması özellikle demiyelinizan formda belirgindir.

Pelvis taban ve seksüel işlev yönünden CMT hastalarında elektrofizyolojik anlamlı bulgular bu olgularda göz ardı edilmemesi gereken bir nörolojik, otonomik değerlendirme metodu olarak pSEP'in kullanılabileceği düşünülmüştür.

MYASTENİA GRAVİS TANILI HASTADA AZATIOPRİN İLİŞKİLİ AKUT PANKREATİT OLGU SUNUMU

NUR AYDINLI, GAMZE HACİKURTEŞ, NURTEN UZUN ADATEPE ,

İSTANBUL ÜNİVERSİTESİ- CERRAHPAŞA, CERRAHPAŞA TIP FAKÜLTESİ, NÖROLOJİ ANABİLİM DALI

Özet

Giriş: Myastenia gravis, nöromusküler kavşaktaki proteinleri hedef alan antikorlar aracılığıyla oluşan otoimmün bir hastalıktır. Bildirimizde hastalığın tedavisinde kullanılan azatioprin tedavisinin nadir yan etkilerinden olan akut pankreatit olgusu sunulacaktır.

Olgu Sunumu: 61 yaş kadın hasta, 1 yıl önce başlayan çift görme yorulunca göz kapağında düşme şikayetleri ile tarafımıza başvuran hastaya yapılan tetkiklerde Miyastenia Gravis tanısı kondu. Hastaya pridostigmin tedavisi başlandı, şikayetlerinin devam etmesi üzerine azatioprin (50 mg/gün) tedavisi eklendi. Tedavi başladıktan 1 ay sonra başlayan karın ağrısı şikayetleri ile acile başvuran hastada yapılan kan tetkiklerinde amilaz ve lipaz değerlerinde 3 katın üzerinde yükseklik saptanması ve yapılan görüntülemelerin de desteklemesi üzerine hasta akut pankreatit tanısı aldı. Hastada pankreatit etiyolojisi araştırıldığında 1 ay önce başlanan ve 2 hafta önce dozu arttırılan(100 mg/gün) azatioprin tedavisi dışında kliniğe neden olabilecek anlamlı etiyoloji bulunamadı. Hastada azatioprin tedavisi kesilerek destekleyici tedavi uygulandı. Beraberinde hastanın şikayetlerinin gerilediği ve 2 gün sonra kontrol kanlarında amilaz ve lipaz değerlerinde gerileme saptandığı öğrenildi. Hastanın akut pankreatit etiyolojisi azatioprin tedavisi ile ilişkilendirildi.

Sonuç: Azatioprinin nadir yan etkilerinden biri olan pankreatitin doz bağımlı olarak genellikle ilk 6 hafta içinde ve Crohn hastalarında daha sık görüldüğü bildirilmiştir. Olgumuzda da olduğu gibi bu durum nadir de olsa Miyastenia gravis hastalarında da gözlenmesi nedeniyle azatioprin tedavisi başlanılan hastalarda pankreatit açısından dikkatli olunmalıdır.

MOTOR NÖRON HASTALIĞINI TAKLİT EDEN NÖROBRUSELLOZ OLGULARI

DENİZ DOĞAN, HAŞİM GEZEĞEN, ARMAN ÇAKAR, HACER DURMUŞ TEKÇE, YEŞİM GÜLŞEN PARMAN ,

İSTANBUL ÜNİVERSİTESİ, İSTANBUL TIP FAKÜLTESİ, NÖROLOJİ ANABİLİM DALI, NÖROMUSKÜLER HASTALIKLAR BİLİM DALI

Özet:

Giriş: Bruselloz, pastörize edilmemiş süt ürünlerinden bulaşan ve başlıca osteoartiküler sistemi tutan *Brucella*'nın neden olduğu bir zoonozdur. Nörobrusellozda, menenjit-ensefalit, inme, kranyal sinir tutulumu, miyelit, poliradikülönöropati görülebilmektedir. Bu bildiride poliradikülönöropati ile başvuran ve başvuru öncesinde motor nöron hastalığı tanısı alan iki nörobruselloz olgusu sunulacaktır.

Olgu: On yedi yaşında erkek hasta, 6 ay önce bacaklarda asimetrik başlayan güçsüzlük yakınması ile başvurdu. Hasta başka bir merkezde juvenil ALS tanısı almıştı. Hayvancılık, çiğ peynir tüketimi ve ailede bruselloz öyküsü vardı. Muayenesinde alt ekstremitte proksimal kas gücü solda 2/5, sağda 4/5, distal kas gücü solda 2/5, sağda 2/5 idi. Derin tendon refleksleri altta alınamadı. Yüzeysel ve derin duyu muayenesi normaldi. EMG'de lumbosakral segmentlerde ön kök/boynuzların asimetrik tutulumuyla uyumlu bulgular saptandı. Spinal MR'da kauda equinada kontrastlanma izlendi. BOS'da lenfositik pleositoz ve protein yüksekliği saptandı. Serum ve BOS Wright testi pozitif saptanan ve antibiyoterapi başlanan hastanın takibinde güçsüzlüğü azaldı.

Otuz sekiz yaşında kadın hasta 3 ay önce ateş, bulantı-kusma, kilo kaybı, bacaklarda asimetrik başlayan, 1 ayda ilerleyen, sağ ayakta, belinde uyuşukluğun eklendiği güçsüzlükle başvurdu. Hayvancılık, çiğ süt tüketim öyküsü olan hastanın muayenesinde alt ekstremitte proksimal kas gücü 2/5, distal kas gücü 4/5 idi. Eğer şeklinde hipoestezisi ve hipoaljezisi saptandı. Vibrasyon duyusu alt ekstremitede azalmıştı. EMG'si subakut poliradikülönöropatiyle uyumluydu. BOS'da lenfositik pleositoz ve protein yüksekliği saptandı. MR'da köklerde, kauda equinada kalınlaşma ve kontrastlanma izlendi. Serum Coombslu Wright ve BOS *Brucella* Ig G pozitif saptanan hastaya antibiyoterapi başlandı.

Sonuç: Nörobruselloz, motor zaafın baskın olduğu subakut poliradikülönöropati tablosu ile başvuru olabilir. Erken tanı ve tedavi kalıcı nörolojik komplikasyonların gelişmemesi için önemlidir.

CHARCOT-MARIE-TOOTH TİP 1 (CMTX1) GJB1 MUTASYONLU İKİ OLGU SUNUMU

ŞULE DEVECİ, DİLARA MERMİ DİBEK,

BAŞAKŞEHİR ÇAM VE SAKURA ŞEHİR HASTANESİ, NÖROLOJİ KLİNİĞİ, İSTANBUL

Özet

Giriş: Xe bağı Charcot-Marie-Tooth tip 1 (CMTX1) hastalığı, kalıtsal nöropatilerin en sık görülen alt tiplerinden biridir. Oligodendrositlerin yanı sıra Schwann hücrelerinde de eksprese edilen connexin 32yi kodlayan Gap-Junction Beta-1 genindeki (GJB1) mutasyonlardan kaynaklanır. CMTX1 ayrıca kadınları da etkiler (X-linked dominant), ancak erkekler kadınlara göre çok daha ciddi şekilde etkilenme eğilimindedir. CMTX1-GJB1li hastalar, ergenlik veya erken yetişkinlik döneminde sık görülen düşmeler, arefleksi, duyu kaybı ve değişken merkezi sinir sistemi tutulumu ile birlikte ilerleyici kas atrofisi ve zayıflığı ile ortaya çıkar. Kadınlarda genellikle daha geç başlangıç görülür veya sinir iletim hızlarının hafif yavaşlamasına rağmen asemptomatik bile olabilir. Sinir iletim çalışmaları genellikle orta derecede sinir iletim hızlarını, hafif uzamış distal motor ve F dalgası latanslarını ve sekonder akson kaybını gösterir.

Olgu: 22 ve 47 yaşında, birinci dereceden akraba (anne-oğul), fizik muayenede düşük ayak ve belirgin tenar atrofisi olan, genetik analiz sonucunda; GJB1 varyant heterozigot CMTX1 olan 2 olguyu klinik ve elektrofizyolojik özellikleri ile sunmak istedik. Her iki olgunun da elektrofizyolojik incelemesi demiyelinizan ve değişen derecelerde demiyelinizasyona sekonder aksonal hasar bulguları ile uyumlu olarak değerlendirildi. Beyin sapı işitsel uyarım potansiyelleri ve EKG'leri normaldi.

Sonuç: CMTX1-GJB1 mutasyonu aynı aile bireylerinde cinsiyet ve yaşa göre, farklı semptomlar ve değişken şiddette elektrofizyolojik bulgular ile ortaya çıkabilir. Genetik temelli nörolojik hastalıkların genetik penetrans ve klinik seyrinin anlaşılması bu hastaların yaşam kalitesini arttıracak yeni tedavi yöntemlerinin geliştirilmesine katkıda bulunabilir.

MYASTENİA GRAVİS'TE İNTRAVENÖZ İMMUNOGLOBULİN KULLANIMINA BAĞLI GELİŞEN LÖKOPENİ: OLGU SUNUMU

MEHMET FATİH GÖL,

KAYSERİ ŞEHİR HASTANESİ NÖROLOJİ KLİNİĞİ

Özet

İntravenöz İmmunoglobulin (IVIG) bulber myastenia gravis ve myastenik krizde sıklıkla kullanılan terapötik ajanlardan birisidir. IVIG kullanımına bağlı lökopeni literatürde nadiren bildirilmiştir.

Yaklaşık 10 yıldır oküler myastenia gravis tanısı olan pridostigmin kullanan hasta 48 yaşında kadın hasta göz hareketlerinde kısıtlılık ve yutmada zorluk nedeniyle polikliniğimize başvurdu. Nörolojik muayenesinde bilateral pitoz, konjuge göz hareketlerinde her yöne kısıtlılık, yutma öğürme refleksinde azalma mevcuttu. Özgeçmişinde epilepsi ve kolesistit mevcut olan hastaya 0,4 g/kg/gün dozunda 5 günlük IVIG tedavisi planlandı. IVIG tedavisinin 3 gününde yapılan kan kontrollerinde WBC: $3.24 \times 10^3/\mu\text{L}$, nötrofil: $1.76 \times 10^3/\mu\text{L}$, lenfosit: $0.77 \times 10^3/\mu\text{L}$ olarak izlendi. Epilepsi için uzun yıllardır karbamazepin (CBZ) kullanmaktaydı. CBZ kan düzeyi: 7.91 mg/L idi. Hematoloji ile konsülte edilen hastanın periferik yaymasında atipik hücre izlenmedi. Herhangi bir enfektif şikâyeti yoktu. CRP ve sedim normal gelen hastanın kan ve idrar kültüründe üreme saptanmadı. Hematolojik açıdan IVIG tedavisine devam edilebileceği belirtilen hastanın tedavisi 5 güne tamamlandı. Ek problemi olmayan hastaya 1 hafta sonra kan kontrolü yapıldı. Kontrol tam kan sayımında WBC, nötrofil ve lenfosit değeri normal olarak izlendi.

Uzun süredir CBZ kullanan hastanın geçmişinde hiponatremi ve lökopeni öyküsü olmaması, uzun süredir CBZ dozunun ve kan düzeyinin benzer olması, IVIG tedavisi sonrası lökopeninin görülmesi ve takiplerinde kediliğinden düzelmesi nedeniyle lökopeni IVIG kullanımına sekonder olarak değerlendirildi. Literatürde lökopenin nadiren IVIG kullanımına sekonder olabileceği, nedeninin tam olarak bilinmediği ve genellikle takiplerinde lökopeninin kendiliğinden düzeldiği, bu süre boyunca enfeksiyon riskinde artış olmadığı bildirilmiştir. IVIG tedavisinde bu nadir yan etkinin olabileceği akılda tutulmalıdır.

MYASTHENIA GRAVIS VE BEHÇET HASTALIĞI BİRLİKTELİĞİ: OLGU SUNUMU

AYLİN YAMAN, F. EZGİ UÇAN TOKUÇ, FİKİRİYE TÜTER YILMAZ, M. ABDULLAH ELİTAŞ, MELTEM KORUCUK,

ANTALYA EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ NÖROLOJİ KLİNİĞİ

Özet

MYASTHENIA GRAVIS VE BEHÇET HASTALIĞI BİRLİKTELİĞİ: OLGU SUNUMU

Giriş: Myasthenia Gravis (MG) hastalarında diğer otoimmün hastalıkların varlığı sık görülen bir durumdur (%15-24). En sık eşlikçi otoimmün hastalık tiroid hastalıkları olmakla birlikte, daha nadiren romatoid artrit, sistemik lupus eritematozus (SLE), Sjögren sendromu gibi hastalıklar bildirilmiştir. Behçet Hastalığı (BH) ise kronik, otoinflamatuvar, multisistemik bir vaskülitir. BH'na da ankilozan spondilit, Ig A nefropatisi, anti –fosfolipid antikor sendromu, Sjögren sendromu, romatoid artrit, SLE gibi hastalıklar nadir olmayarak eşlik etmektedir. Ancak, bu iki durumun aynı hastada birlikteliği çok nadirdir.

Olgu: Elli yaşında kadın hasta Nisan 2023'te 15 -20 gündür devam eden çift görme, sağ göz kapağında düşme, daha sonra eklenen yutma güçlüğü, çiğneme kaslarında güç kaybı yakınmaları ile Nöroloji polikliniğine başvurdu. Yakınmaları akşam saatlerinde kötüleşip, dinlenince ve uyuyunca hafifliyormuş. Hastanın özgeçmişinde 20 yıl önce BH tanısı konduğu, kolçisin, deltakortril, azatioprin kullanım öyküsünün olduğu, son 5-6 yıldır ise BH seyrinin çok hafiflediği ve halihazırda buna yönelik ilaç kullanımı olmadığı öğrenildi. Anti- asetilkolin reseptör antikor pozitif saptanan hastaya oral steroid, azatioprin ve bulber yakınmalarının yoğun olduğu dönemde İVİG tedavileri başlandı.

Sonuç: Hem MG, hem de BH diğer otoimmün ve inflamasyon ile karakterize hastalıklarla birliktelik gösterebilir. Ancak, literatürde aynı hastada BH ve MG tanılarının olduğu (yine ülkemizden bildirilen) sadece iki olgu sunumu mevcuttur. Bu durum, her iki hastalıkla ilgili ortak patofizyolojik zemin varlığını düşündürmektedir. Çok nadir görülen bir birliktelik olması dolayısıyla olgumuzu paylaşmaya değer bulduk.

ÜST EKSTREMİTE TUTULUMU İLE BAŞVURAN POSTPOLİO SENDROMU, OLGU SUNUMU

MELTEM KORUCUK, RUHSEN ÖCAL,

SBU ANTALYA EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ, NÖROLOJİ KLİNİĞİ, ANTALYA

Özet

Giriş: Postpolio sendromu (PPS) ilk poliomyelit hastalığından yıllar sonra yeni gelişen kas güçsüzlüğü, kas yorgunluğu ile karakterize spesifik bir nörolojik hastalıktır (1). Prevalansı yaklaşık %42'dir. Patogenezi net değildir ve bir dışlama tanısıdır (1, 2). Kadın cinsiyet ve solunumsal tutulumun olması risk faktörüdür (3).

Olgu Sunumu: Kırk yedi yaşında erkek hasta sağ kolda güçsüzlük şikâyeti ile başvurdu. Öyküsünden yakınmalarının yaklaşık 8-9 ay önce sağ kolda yorgunluk, çabuk yorulma şeklinde başladığı son 6 aydır da sağ kolunu kaldırmakta güçlük çektiği öğrenildi. Ağrı, uyuşukluk, kasılma, kramp gibi yakınmalar tariflemiyordu. Özgeçmişinde 1 yaşında poliomyelit öyküsü vardı. Soygeçmişinde bir özellik yoktu. Nörolojik muayenesinde sol üst ve her iki alt ekstremitelerde asimetrik sekel kas gücü kaybı varken sağ üst ekstremitede özellikle omuz abdüksiyonu ve dirsek ekstansiyonunda belirgin yeni gelişen proksimal bir kas güçsüzlüğü vardı. Duyu kusuru ve patolojik refleksi yoktu. İki yanlı aşıl, iki yanlı triceps reflekları hipoaktifti. EMG'de sinir iletim çalışmaları normalken iğne EMG'de biceps brachi ve infra-spinatus kaslarında denervasyon potansiyelleri, iki yanlı üst ve alt ekstremitelerde değişik derecelerde uzun süreli, dev amplitüdü motor ünite potansiyelleri izlendi. Hastanın istenen kranial ve servikal MRG normaldi. Kan tetkikleri ve BOS incelemesi normaldi. Mevcut bulgularla hastaya postpolio sendromu tanısı konuldu.

Sonuç: Postpolio sendromu genellikle iskelet ve bulber kaslarda yeni gelişen güçsüzlük ve yorgunlukla prezente olur (3). İskelet kas güçsüzlüğü daha çok alt ekstremitelerde görülür. Polio hastalığında üst ekstremitelerin de sıklıkla klinik ve elektrofizyolojik olarak etkilendiği bilinir (4). Postpolio sendromunun patogenezi tam açıklanamasa da öne sürülen teorilerden biri de ilerleyen yaş ve kompensatuar kasların aşırı kullanılmasıdır (5). Bizim hastamızın klinik olarak etkilenmeyen ve günlük fonksiyonlarını yürüttüğü tek ekstremitesi sağ üst ekstremitesi idi. Postpolio sendromunda üst ekstremitenin etkilenmesi nadir bir prezentasyondur. Etiyolojisi net olmayıp, ekstremitelere kullanımına bağlı gelişmiş olabilir. Nadir görülmesi nedeni ile bu konuya dikkat çekmek istedik.

Kaynaklar:

1. Pastuszak Z, Stepian A, Tomczykiewicz K, et al. Post-polio syndrome. Cases report and review of literatüre. *Neurol Neurochir Pol*, 2017;51(2):140-145.
2. Farbu E, Gilhus NE, Barnes MP, et al. EFNS guideline on diagnosis and management of post-polio syndrome. Report of an EFNS task force. *Eur J Neurol*, 2006;13:795-801.
3. Punsoni M, Lakis NS, Mellion M, et al. Post-Polio Syndrome Revisited. *Neurol Int*, 2023;15(2):569-579.
4. Brogårdh C, Flansbjer UB, Lexell J. Muscle Weakness and Perceived Disability of Upper Limbs in Persons With Late Effects of Polio. *PM R*. 2016;8(9):825-32.
5. Oluwasanmi OJ, Mckenzie DA, Adewole IO, Aluka, et al. Postpolio Syndrome: A Review of Lived Experiences of Patients. *Int J Appl Basic Med Res*, 2019;9(3):129-134.

CMTX1 HASTALARININ KLİNİK, DEMOGRAFİK VE GENETİK ÖZELLİKLERİ

İBRAHİM KAMACI, ARMAN ÇAKAR¹, HACER DURMUŞ TEKÇE¹, ESRA BATTALOĞLU², YEŞİM GÜLŞEN-PARMAN¹,

¹ İSTANBUL ÜNİVERSİTESİ İSTANBUL TIP FAKÜLTESİ

² BOĞAZİÇİ ÜNİVERSİTESİ MOLEKÜLER BİYOLOJİ VE GENETİK BÖLÜMÜ

Özet

Giriş: *GJB1* mutasyonu X ile ilişkili CMT hastalığında en sık görülen mutasyondur. Erkeklerde daha ağır, distal, demiyelinizan ağırlıklı mikst polinöropati görülmeyle birlikte, geçici nörolojik defisit, görme ve işitme kaybı gibi merkezi sinir sistemi tutulumunu telkin edecek bulgular da bildirilmiştir.

Gereç ve Yöntem: İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Nöromusküler Hastalıklar Bilim Dalı'nda 2000-2023 yılları arasında takip edilen, genetik incelemesinde *GJB1* geninde mutasyon saptanan akraba olmayan 23 aileden 29 hastanın, demografik, klinik ve laboratuvar verileri değerlendirilmiştir.

Sonuç: Hastaların 8'i kadındı. Erkeklerde ortalama hastalık başlangıç yaşı 15.4 ± 11.4 (3 ve 42), kadınlarda 27.3 ± 13.2 (19 ve 53) idi. İlk yakınma, 20 hastada alt ekstremitede güçsüzlük ve atrofi, 3 hastada nöropatik ağrı, 2 hastada kramp, 2 hastada tremor, 1 hastada üst ekstremitede güçsüzlüğü idi. En sık görülen skeletal deformiteleri pes cavus (25/29) ve çekiç parmak (15/29) idi. Yedi hastada el tremoru gözlemlendi. Bir hastada vokal kord paralizisi, bir hastada geçici fokal nörolojik bulgular ve bir hastada multipl skleroz benzeri beyin ve medulla spinalis lezyonları görüldü. Erkek hastaların ortalama median sinir ileti hızı 36.8 ± 9.3 m/sn (25-59), kadın hastaların ortalama median sinir ileti hızı 35.6 ± 4.4 m/sn (29-43) olarak saptandı. Ortalama 23.5 ± 14.6 yıl takip süresinde hastaların tümü ambulatuvarı. *GJB1*'de 17 farklı mutasyon saptandı. En sık c.379A>C ve c.542T>C mutasyonları görüldü. Hasta grubunda daha önce tanımlanmamış üç mutasyon (c.490C>T, c.502T>A, c.126T>A) bulundu.

Tartışma: Çalışmamızda *GJB1* mutasyonu saptanan hastalarda literatür ile benzer klinik özellikler izlenmiştir.

KAS ZAAFINDA POLİMİYÖZİT: ANTİ SENTETAZ SENDROM OLGUSU

FURKAN TALHA TOKDEMİR¹, İPEK ARSLAN¹, ÇAĞLA TATAR², METİN MERCAN³, FARUK KARANDERLİ², ŞENGÜL AYDIN YOLDEMİR², FULYA EREN¹, MEHMET HURŞİTOĞLU²,

¹ TAKSİM EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ NÖROLOJİ KLİNİĞİ, SAĞLIK BİLİMLERİ ÜNİVERSİTESİ

² SADIKONUK EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ DAHİLİYE KLİNİĞİ, SAĞLIK BİLİMLERİ ÜNİVERSİTESİ

³ SADIKONUK EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ NÖROLOJİ KLİNİĞİ, SAĞLIK BİLİMLERİ ÜNİVERSİTESİ

Özet

Giriş: Polimiyozit, kreatin kinaz yüksekliği ve proksimal kas zaafıyla seyreden inflamatuvar hastalıktır. Polimiyozitlerin alt sınıfı olan anti sentetaz sendromu; miyozit, interstisyel akciğer hastalığı, inflamatuvar artrit, işçi eli görünümü ve raynaud fenomeninden oluşan klinik bulgular ile antisentetaz'lardan herhangi birinin birlikteliğine verilen addır. Çalışmamızda proksimal kas zaafı bulgusu ile gelen hastada ayırıcı tanıyı vurgulamak istedik.

Olgu: 28 yaşında kadın 4 yıldır romatoid artrit, raynaud fenomeni tanılı halsizlik, merdiven çıkmada zorluk, çarpıntı, ateş şikayetleriyle dahiliye servisine yatırıldı. Gelişinde CRP:23 CK:2850 U/L. Tüm batin USG de : grade 1 hepatosteatoz dışında anlamlı patoloji saptanmadı. Toraks BT interstisyel akciğer hastalığı olarak değerlendirildi. Fizik muayenesinde yutma güçlüğü, proksimal interfalangeal 2,3,4. Eklemde; hassasiyet, ısı artışı, kızarıklık, üst ve alt ekstremitelerde diz,dirsek ekstansiyon kısıtlılığı mevcut. alt ekstremitte proksimalinde ekstansiyon kas gücü +4/5 ti. Hidroksiklorokin 200 mg 1*1, Prednizolon 5 mg 1*1 kullanan hastanın laboratuvar, radyolojik incelemesinde akut faz yüksekliğini açıklayacak infeksiyon odağı, maligniteye bulgusu saptanmadı. Otoimmün panelinde proteinaz 3 anti nötrofil antikor :- myeloperoksidaz ANCA:- antinükleer antikor :+ anti jo-1: + anti ds DNA: + anti-SS-A:+ anti SS-B: + romatoid faktör :33 anti CCP<8 'di. Proksimal kas güçsüzlüğü olan hastanın tutulum yeri , biyopsi öncesi inflamasyon yerinin tespiti için el,uyluk mr'ı istendi. Uyluk mr'ı polimiyozit yönünde değerlendirildi. EMG miyopati lehine sonuçlandı. Miyozit panelinde anti SS-A antikoru: 3+ anti jo-1 antikoru : 3+ hastada antisentetaz sendromu düşünüldü. 3 gün1g/gün şeklinde pulse steroid başlandı. Şikâyetleri azalan ck, crp düzeyi gerileyen hastaya metilprednizolon 0.5 mg/kg/gün devam edildi.

Sonuç: Miyozitler ayırıcı tanıda düşünülmeli ve sınıflandırılmalıdır; kas zaafının artmasını, sekel kalmasını engellemek için tanı erken konarak tedavi başlanmalıdır.

MYASTENİA GRAVİS HASTALIĞININ FARKLI KLİNİK SEYİRLERİ

İPEK ARSLAN, FURKAN TALHA TOKDEMİR, NAZİF SEÇKİNÜLKÜ, HÜLYA OLGUN, FULYA EREN, BURCU ALTUNRENDE,

TAKSİM EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ NÖROLOJİ KLİNİĞİ, SAĞLIK BİLİMLERİ ÜNİVERSİTESİ

Özet

Amaç: Myastenia Gravis (MG) nöromusküler kavşakta postsinaptik asetilkolin reseptör kaybıyla seyreden kronik otoimmün bir hastalıktır. MG tanısı, seyri sürecindeki tecrübemizi paylaşmayı amaçladık.

Gereç veYöntem: 2023 Ocak ile 2023 Ağustos tarihleri arasında Taksim Eğitim ve Araştırma Hastanesi Nöroloji Kliniğinde servisimize yatan, klinik ve laboratuvar yöntemleri ile MG tanısı alan 7 hastanın verileri retrospektif olarak değerlendirildi. Hastalar; cinsiyet, tanı yaşı, klinik tutulum, antikor seropositivitesi (Anti-AChR antikor, Anti-MUSK antikor), EMG ve teklif değerlendirmeleri, timoma varlığı ve timektomi uygulanması, buz ve yorma testi cevapları, mestinona yanıtları, eşlik eden hastalık ve uygulanan tedavi kriterlerine göre retrospektif olarak değerlendirilerek kayıt altına alındı. Literatür bilgileriyle karşılaştırıldı.

Bulgular: Klinik seyirde okuler başlangıçlı 5 hastanın birinde jeneralize MG gelişti, birinde bulber bulgular eklendi. Bulber başlangıçlı bir hastada jeneralize MG gelişti. Antikor tutulumu olarak anti-AChR saptanan 3 hasta (%42.85), anti-MUSK saptanan 2 hasta (%28.56), seronegatif saptanan 1 hasta (%14.28) mevcuttu. Repetitif EMG incelemesinde dekrement saptanan 4 hasta (%57.14), tek lif incelemesinde 3 hastada(%42.85) jitter artışı saptandı.1 hastada (%14.28) timik hiperplazi mevcuttu, 2 hastada (%28.56) timoma saptanarak timektomi yapıldı. Buz, yorma testine pozitif cevap veren 4 hasta (%57.14) vardı. Tanı anında mestinona olumlu yanıt veren 3 hasta (%42.85) mevcuttu. Tedavi olarak; 5 hastaya mestinon, 4 hastaya oral steroid, 4 hastaya intravenöz immunoglobulin (IVIG), 3 hastaya azatioipirin tedavisi başlandı. NMOSD'si olan miyastenik kriz saptanan 1 hastaya plazmaferez uygulandı. Tedavi altında ortalama 36 ±89.96 (1-240) ay takip süresinde hastalarda belirgin düzelme, stabil seyir saptandı.

Sonuç: MG'de nadiren konuşmada bozulma gibi bulgularla başlayıp tanıda gecikmeye yol açabilir. Erken tanı, tedaviyle görülebilecek alevlenmeler önlenabilir.

ANOSMİ VE AKUT FASİAL PARALİZİ İLE BAŞVURAN OLAN NÖROSARKOİDOZ OLGUSU

EDİS HACILAR, ARMAN ÇAKAR, HACER DURMUŞ TEKÇE, YEŞİM GÜLŞEN PARMAN,

İSTANBUL ÜNİVERSİTESİ, İSTANBUL TIP FAKÜLTESİ, NÖROLOJİ ANABİLİM DALI, NÖROMÜSKÜLER HASTALIKLAR BİLİM DALI

Özet

Giriş: Nörosarkoidoz, tutulan organların granülatöz enflamasyonu ile seyreden otoimmün bir hastalık olan sarkoidozun, sinir sistemini etkileyen formudur. Merkezi sinir sistemi daha sık etkilenir ve periferik sinir sistemi tutulumu nadir olup en sık simetrik kronik sensörimotor polinöropatiye neden olur. Bu bildirimizde, akut Guillian-Barre benzeri klinik ile başvuran bir nörosarkoidoz vakası sunulacaktır.

Olgu Sunumu: Kırk iki yaşında kadın hasta tarafımıza 1 hafta içinde gelişen koku alamama, yutma güçlüğü, yüzün sağ tarafında kayma, üst ekstremitelerde distallerinde uyuşma ve güç kaybı şikayetleriyle başvurdu. Hastanın yakınmaların başlamasından yaklaşık 2 hafta önce grip benzeri semptomlarla seyreden bir enfeksiyon geçirdiği öğrenildi. Nörolojik muayenesinde anosmi, sağ periferik fasyal paralizi saptandı. Yumuşak damak fonasyonla az eleve oluyordu ve dil gücü iki yanlı zayıftı. Motor muayenede boyun fleksörleri, sağ deltoid, iki yanlı interosseos kas gücü 4/5 idi. Yüzeysel ve derin duyu muayenesi normaldi, üst ekstremitelerde derin tendon refleksleri alınamıyordu. Elektrofizyolojik incelemeler kranyal sinirlerle birlikte üst ekstremitelerde sinirlerinin proksimalinde tutulumu yol açan bir multiradikülönöropati sendromu ile uyumluydu. Lomber ponksiyon incelemesinde patolojik özellik tespit edilmedi. Hastanın serum ACE (108 U/L, N:9-67) ve IL2R (1686 kU/L, N:158-623) düzeyleri yüksek bulundu. Tüm vücut PET görüntülemesinde paratrakeal bölgede artmış metabolik aktiviteye sahip izole bir lenf nodu saptandı. Bu lenf nodundan yapılan doku örnekleme sonucunda nekroz içermeyen granülom formasyonları saptanması üzerine nörosarkoidoz tanısı konuldu. Hasta metilprednizolon tedavisine anlamlı bir yanıt vermezken infliximab tedavisi ardından bulgularının belirgin gerilediği gözlemlendi.

Sonuç: Olgumuz, nörosarkoidozun periferik sinir sistemi tutulumunun Guillain-Barre benzeri bir klinik tabloya yol açabileceğini göstermektedir. Steroid tedavisine cevapsız, ağır olgularda infliximab tedavisine olumlu cevaplar alınabilir.

AKUT BAŞLANGIÇLI KRONİK İNFLAMATUAR DEMİYELİNİZAN POLİNÖROPATİ OLGUSU

MEHMET AKİF BALCI, AHMET YILDIRIM, EMRE AKBAŞ, TEMEL TOMBUL,

İSTANBUL MEDENİYET ÜNİVERSİTESİ GÖZTEPE PROF. DR. SÜLEYMAN YALÇIN ŞEHİR HASTANESİ

Özet

Akut Başlangıçlı Kronik İnflamatuvar Demiyelinizan Polinöropati Olgusu

Giriş: Kronik inflamatuvar demiyelinizan polinöropati (CIDP); tipik olarak proksimal ve distal kasları etkileyen, relaps ve remisyonla seyreden, ilerleyici simetrik kas zaafına neden olan, periferik sinirlerin immün aracılı, edinsel bir hastalığıdır. Akut başlangıçlı CIDP ile akut inflamatuvar demiyelinizan polinöropati (AIDP) ayrımı erken aşamalarda zordur. Bu bildiriye steroid tedavisine cevap veren akut başlangıçlı CIDP olgusu sunulmaktadır.

Olgu: Bilinen hastalığı olmayan 26 yaş kadın hasta SARS-2 enfeksiyonundan 2 hafta sonra alt ekstremitelerden başlayıp üst ekstremitelere yayılan uyuşmayı takiben progresif kas güçsüzlüğü şikayetleriyle dış merkeze başvurmuş. Hastanın EMG'si simetrik demiyelinizan polinöropatiyle uyumlu bulunmuş ve AIDP olarak değerlendirilen hasta 0.4mg/kg/gün'den 5 gün IVIG tedavisi almış. Yarar görmemesi üzerine 10 gün sonra 2 doz IVIG tedavisi verilmiş (2g/kg). Kandan bakılan gangliozid antikorları negatif sonuçlanmış. BOS proteini 90mg/dL bulunmuş. Tedaviye yanıtız hasta şikayetlerinin 6.haftasında kliniğimize başvurdu. Nörolojik muayenesinde kas gücü üst ekstremitelerde proksimallerinde 2 distallerinde 3, alt ekstremitelerde proksimallerinde 3 distallerinde 2 idi, DTRleri dört ekstremitelerde azalmıştı. Eldiven çorap tarzında duyu kusuru mevcuttu. EMG'sinde; median, ulnar, tibial ve peroneal sinirlerde ileti bloğu izlendi. Tibial F yanıtlarında persistans azalması mevcuttu. Duysal ileti hızları yavaştı. Hastaya gūnaşırı 5 seans plazmaferez tedavisi uygulandı. Plazmaferez sonrası hastanın kliniğinde düzelme olmadı. Bunun üzerine hastaya şikâyetlerinin 8.haftasında oral prednol (1mg/kg) başlandı. Prednol sonrası hastanın şikâyetleri geriledi. 3 ay sonraki muayenesinde dört ekstremitelerde kas gücü tamdı. Prednol düşük dozda devam edildi.

Sonuç: AIDP olduğu düşünölen bir hastanın şikâyetlerinin başlangıcından 8 hafta sonra kötöleşmenin devam etmesi durumunda, akut başlangıçlı CIDP tanısı düşünölmeli ve idame tedaviye başlanmasının uygun olacağı kanısındayız.

TMEM43 GEN MUTASYONU VE KİDP (KRONİK İNFLAMATUAR DEMİYELİNİZAN POLİNÖROPATİ) BİRLİKTELİĞİ

MEHPARE GÜMÜŞ¹, ORHAN GÖRÜKMEZ², ÜMMÜ SERPİL SARI¹, FİGEN EŞMELİ¹,

¹ BALIKESİR ÜNİVERSİTESİ SAĞLIK UYGULAMA VE ARAŞTIRMA HASTANESİ

² BURSA YÜKSEK İHTİSAS EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ

Özet

Amaç: Kırk sekiz yaşında kadın hastaya el ve ayaklarında güçsüzlük nedeniyle 2015 yılında başvurduğu hastanede EMG ve sinir biyopsisi ile KİDP tanısı konmuş. İzlem amacıyla kurumumuza geldiğinde aile öyküsü; kardeşinde de kas gücü kaybı olması nedeniyle genetik inceleme yapılmış ve TMEM43 gen mutasyonu saptanmıştır.

Yöntem: Genetik inceleme; Illumina NexSeq500 platformunda herediter hastalıklar için geliştirilmiş ve 4493 geni kapsayan Sophia DDM programı yardımıyla yapılmış ve TMEM43 geninde p.Leu115Argfs*11 (c.344del) varyantı heterozigot olarak saptanmıştır. Hastanın nöropati ile ilgili genetik incelemesinde nöropatiye neden olabilecek ek genetik patoloji saptanmamıştır. Beş kardeşi olan hastanın; annesinde ve bir erkek kardeşinde TMEM43 mutasyonu saptanmış. Annesinin kardiyak nedenle aniden öldüğü, erkek kardeşinde herhangi bir yakınma olmadığı ve EMG'sinin normal olduğu bildirilmiştir.

Sonuç: TMEM43 geni heterozigot mutasyonları; Emery-Dreifuss müsküler distrofi 7, Aritmojenik sağ ventrikül displazisi 5, otozomal dominant işitsel nöropati 3 sendromlarına neden olmaktadır. Emery-Dreifuss müsküler distrofisi (EDMD) kas zayıflığı, erken kontraktürler, kardiyak iletim anormallikleri ve kardiyomiyopati ile prezente olan nadir görülen bir müsküler distrofidir. Kronik inflamatuvar demiyelinizan polinöropati (KİDP) ise genellikle edinilmiş bir nörolojik hastalıktır. YORUM: Nöropati açısından geniş gen taraması yapılan hastada nöropatiye yol açabilecek başka mutasyon saptanmamıştır. Literatür incelendiğinde sadece, Japonya'da 2 olguda heterojen TMEM43 gen mutasyonu saptanmıştır. Bu nadir görülen mutasyona sahip ve sinir biyopsisi ile tanı almış KİDP birlikteliğini sunmak istedik.

GUİLLİAN-BARRE SENDROMU(GBS) VE HİPONATREMİ İLİŞKİSİ

YİĞİT EMRE DAĞDELEN,

BİLKEN ANKARA ŞEHİR HASTANESİ

Özet

Amaç: Guillian-Barre sendromu(GBS) ve hiponatremi ilişkisi bilinen bir antitedir. Bu fenomenin altta yatan etyolojik nedeninin uygunsuz antidiüretik hormon sekresyonu olduğu düşünülse de intravenöz immunoglobulin tedavisi ile ilişkili yalancı hiponatremide sebep olarak düşünülmektedir. Çalışmamızda, merkezimizde GBS tanısı ile takip edilmiş olan hastalarda tedavi öncesi hiponatremi olup olmadığını ve hiponatremi varlığı durumunda, tedavi ile sodyum değerlerinin ilişkisini araştırmayı amaçladık.

Gereç ve Yöntem: Çalışmaya, merkezimiz nöroloji kliniğinde, GBS tanısı ile yatırılarak takip ve tedavi edilmiş olan 21 hasta retrospektif olarak dahil edildi. Tüm hastaların hastaneye kabul edildikleri sıradaki ya da tedavi başlanmadan hemen öncesindeki serum sodyum değerleri, tedavi sonrası sodyum değerleri ve elektrofizyolojik inceleme sonuçları değerlendirildi.

Bulgular: Hastaların 13 i erkek 8 i kadındı.Yaş ortalaması 53,9 yıldı. 12 tane hastanın EMG değerlendirmesi AMSAN olarak sonuçlanmışken 7 tanesi AMAN olarak sonuçlandı.2 tane hasta Miller Fisher tanısı aldı . Hastaların hepsi IVIG tedavisi aldı. 21 olgunun 4(%19,04) unda tedavi öncesinde hiponatremi tespit edildi. Hiponatremik olan grupta serum sodyum değeri 130-135 mEq/L olan 3 (%14,28) olgu, serum sodyum değeri 120-129mEq/L olan 1 (%4,76) olgu ve 120 mEq/L nin altında olan hiç olgu bulunmamaktaydı . Olguların 21i de taburcu edildi.

Sonuç ve Yorum: Çalışmamızın sonuçlarına göre hiponatremi, Guillian-Barre sendromuna eşlik edebilen bir elektrolit bozukluğudur. Hiponatremi ile IVIG tedavisi arasında bir ilişki varlığı düşünülmemiştir.

İNTESTİNAL LEVODOPA-KARBİDOPA JEL TEDAVİSİ SONRASI GELİŞEN SUBAKUT POLİNÖROPATİ: İKİ OLGU SUNUMU

ZAHRA HÜSEYNLİ¹, Z.GÖZDE BUĞDAYCI¹, İREM ÇİFTÇİ GEDİK¹, Ş.OZAN DÖRTKOL¹, ERDİ ŞAHİN¹, BEDİA SAMANCI¹, HACER DURMUŞ TEKÇE², ELİF KOCASOY ORHAN³, BAŞAR BİLGİÇ¹, HAKAN GÜRVİT¹, YEŞİM GÜLŞEN PARMAN², HAŞMET HANAĞASI¹,

¹ DAVRANIŞ NÖROLOJİSİ VE HAREKET BOZUKLUKLARI BİLİM DALI, NÖROLOJİ ANABİLİM DALI, İSTANBUL TIP FAKÜLTESİ, İSTANBUL ÜNİVERSİTESİ

² NÖROMUSKÜLER HASTALIKLARI BİLİM DALI, NÖROLOJİ ANABİLİM DALI, İSTANBUL TIP FAKÜLTESİ, İSTANBUL ÜNİVERSİTESİ

³ KLİNİK ELEKTROFİZYOLOJİ BİLİM DALI, NÖROLOJİ ANABİLİM DALI, İSTANBUL TIP FAKÜLTESİ, İSTANBUL ÜNİVERSİTESİ

Özet

Giriş: Parkinson hastalığı (PH) tedavisi sürecinde polinöropati sık karşılaşılan bir durum olup prevalansı oral levodopa tedavisi alanlarda %30,2, intestinal levodopa-karbidopa jel (LKİJ) tedavisi alanlarda %41,1'dir.

Olgu: İdyopatik PH tanısıyla takipli olan 53 ve 60 yaşlarında kadın hastalara oral tedaviye yanıtız olmaları nedeniyle LKİJ tedavisi başlanmıştır. Bu tedaviden fayda gören hastalarda LKİJ tedavilerinin sırasıyla 9. ve 10. ayında ekstremite distallerinde uyuşma ve güçsüzlük yakınmaları başladı. İleri inceleme ve tedavi düzenlenmesi amacıyla yatırılan hastaların nörolojik muayenesinde parkinsonizme ek olarak distal baskın kas zaafı, derin tendon reflekslerinde kayıp, yüzeysel ve derin duyu kusuru saptandı. Oral B12 ve folik asit replasmanlarını kullanmakta olan hastaların BOS incelemesinde hücre görülmedi. BOS proteini ilk olguda 53 mg/dl, ikinci olguda ise 154 mg/dl (N:15-45) saptandı. Elektrofizyolojik değerlendirmede birinci olguda duyuşsal ve motor liflerin etkilendiği, iletim güçlüğü ile seyreden, ikincil aksonal dejenerasyon bulgularının da eşlik ettiği demiyelinizan polinöropati, ikinci olguda duyuşsal ve motor liflerin etkilendiği, alt ekstremitelere hakim olmak üzere aksonal tipte bir polinöropati saptandı. Her iki hastada LKİJ tedavileri sonlandırıldı ve yoğun fizyoterapi başlandı. Belirgin kas güçsüzlüğü ve progresyonu olan birinci olguya 5 gün boyunca intravenöz immünglobulin (IVIG) tedavisi uygulandı, ikinci olgunun yakınmalarının ve güçsüzlüğünün son günlerde gerilemekte olması nedeniyle IVIG tedavisi uygulanmadı.

Tartışma ve Sonuç: LKİJ tedavisi alan olgularda akut/subakut duyuşsal ve motor aksonal/demiyelinizan polinöropati tablosu akılda tutulmalıdır. Erken tanı ile tedavinin sonlandırılması ve immünomodülatuar tedavinin başlanması kalıcı malüliyete neden olabilecek bu durumun yönetiminde büyük önem taşımaktadır.

YENİ BİR HINT1 MUTASYONUNUN NEDEN OLDUĐU NÖROMİYOTONİ OLGUSU

SEMA NUR MİNAZ¹, EMEL OĐUZ AKARSU¹, ŐEHİME GÜLSÜN TEMEL², ŐEBNEM ÖZEMRİ SAĐ², NECDET KARLI¹,

¹ ULUDAĐ ÜNİVERSİTESİ, ULUDAĐ TIP FAKÜLTESİ, NÖROLOJİ ANA BİLİM DALI, BURSA

² ULUDAĐ ÜNİVERSİTESİ, ULUDAĐ TIP FAKÜLTESİ, TIBBİ GENETİK ANA BİLİM DALI, BURSA

Özet

Giriş: Nöromiyotoni, istemli kas kasılmalarını takiben spontan kas kasılmaları ve gecikmiş kas gevşemesi ile karakterize nadir bir sendromdur. Bu durum, periferik sinir sisteminde hipereksitabl motor nöronlarla ilişkilidir ve elektrofizyolojik olarak 40-300 Hz aralığında spontan çoklu nöromiyotonik deşarjlarla karakterizedir. HINT1 genindeki mutasyonlar, otozomal resesif kalıtmımlı olup, klinik olarak nöromiyotoninin hâkim olduđu, motor baskın aksonal bir nöropati ile ilişkilendirilmiştir. Bu çalışmada, izole nöromiyotoni tablosu ile başvuran ve HINT1 geninde homozigot "novel" bir mutasyon saptanan olgu klinik ve genetik özellikleri ile tartışılacaktır.

Olgu: Yirmi dokuz yaşındaki kadın hasta, 13 yaşında başlayan ve zamanla artan merdiven çıkarken zorlanma, kol ve bacaklarda kramp, seyirme ve sertlik şikâyetleri ile başvurdu. Aile öyküsünde ikinci dereceden akraba evliliđi bulunan anne-babanın ilk çocuđu olarak normal doğumla dünyaya geldiđi ve sağlıklı bir kız kardeşinin olduđu öğrenildi. Ailede benzer yakınmaları olan başka bir bireyin olmadığı belirtildi. Hasta yakınmalarının yavaş ilerlediđini ve son 3 yıldır miyotonik distrofi tanısı ile fenitoin kullandığını belirtti. Nörolojik muayenede alt ekstremitelerde ve distalde hâkim 4/5 tetraparezi mevcuttu. İstirahatte alt ekstremitelerde miyokimiler dikkat çekti. Aksiyon miyotonisi mevcuttu, ancak perküsyon miyotonisi gözlenmedi. Duyu muayenesi normaldi. Derin tendon refleksleri elde edilemedi, patolojik refleks saptanmadı. EMG incelemesinde sinir ileti incelemeleri normaldi. İğne EMG incelemesinde istirahatatta nöromiyotonik deşarjlar görüldü. Laboratuvar incelemelerinde ılımlı kreatin kinaz yüksekliđi dışında anlamlı bir bulgu bulunmadı. Genetik inceleme sonucunda HINT1 geninde (p.Asp70del) homozigot mutasyon saptandı.

Tartışma: Nöromiyotoni kliniđi ile başvuran hastamızda yapılan genetik inceleme sonucunda "novel" HINT1 mutasyonu saptanmıştır. Bulgularımız, genetik spektruma yeni bir katkı sunmuştur.

SÖZEL BİLDİRİLER

KAHRAMANMARAŞ MERKEZLİ DEPREMLER SONRASINDA PERİFERİK SİNİR YARALANMALARININ ELEKTROFİZYOLOJİK OLARAK DEĞERLENDİRMESİ

DUYGU KURT GÖK, MEHMET FATİH GÖL,

KAYSERİ ŞEHİR EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ NÖROLOJİ BÖLÜMÜ

Özet

Amaç: Bu çalışma ile 6 Şubat 2023 Kahramanmaraş ili merkezli depremler sonrasında hastanemiz EMG laboratuvarına periferik sinir yaralanması (PSY) ön tanısı ile sevk edilen 50 hastanın klinik, demografik ve elektromiyografik (EMG) bulgularının değerlendirilmesi planlandı.

Yöntem: Deprem sonrası 1147 hasta yatırılarak tedavi edildi. Hastaların 676'sı 0-18 yaş çocuk hastalardan oluşmaktaydı. Laboratuvarımıza 50 hasta yönlendirildi ve 10'u çocuktu. Hastaların tamamına EMG incelemesi yapıldı. Temel demografik verileri, enkazda kalma süreleri, eşlik eden diğer bulgular, travmadan EMG yapılmasına kadar geçen süre ve EMG bulguları kaydedildi. Tüm hastaların EMG incelemesi Keypoint (Dantec, Slovlunde, Denmark) cihazında gerçekleştirildi. PSY saptanan hastalarda lezyon EMG bulgularına göre nöropraksi ve aksonotmezis/nörotmezis olarak ayrıldı.

Bulgular: Hastaların 17'si (%34) erkek, 33'ü (%66) kadındı. Enkazda kalma süresi ortalama 28.3 saatti. Travma sonrası EMG yapılma günü 33.5'uncü (14-168) gündü. Laboratuvarımıza yönlendirilen tüm hastalarda PSY tespit edildi. Alt ekstremitede etkilenme üst ekstremiteye göre daha fazlaydı. Yedi hastada EMG bulgularına göre PSY nöropraksi seviyesindeyken, diğer 43 hastada aksonotmezis veya nörotmezis tespit edildi. Altı hastada brakial, 2 hastada lumbosakral, 1 hastada lomber pleksopati tespit edildi. En sık periferik sinir hasarı peroneal (%50) ve ulnar (%32) sinirdeydi. En sık eşlik eden komplikasyon crush sendromu (%58) ve fasyotomi (%50) idi.

Sonuç

PSY, depremedelerde en sık görülen yaralanmalardan ve geçici veya kalıcı sakatlıklara neden olabilir. Bizim hastalarımızda ağır PSY daha sıktı ve crush sendromu, fasyotomi çok sık eşlik ediyordu. Bu durum, laboratuvarımıza yönlendirilen vakaların enkazda kalma sürelerinin uzun olması ile ilgili olabilir. Peroneal ve ulnar sinirin daha sık tutulumunun anatomik yerleşimi ve kazazedelerin pozisyonu ile ilişkili olduğu düşünülmüştür.

MİYASTENİA GRAVİS HASTALARINDA SİSTEMİK İNFLAMASYON GÖSTERGELERİ

ZEYNEP KARAOĞLU AKINCI, SİBEL KARŞIDAĞ, BUSE GÜL BELEN, BAŞAK CEREN OKCU KORKMAZ,

SAĞLI BİLİMLERİ ÜNİVERSİTESİ SULTAN 2. ABDÜLHAMİD HAN EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ

Özet

Amaç: Miyastenia Gravis(MG) fluktuasyon gösteren motor güçsüzlük ile prezente asetilkolin reseptörü ve reseptör ilişkili pek çok antikor aracılı otoimmün nöromuskuler bir hastalıktır.Patogenezde immünogenetik,timüs ilişkili,paraneoplastik sendromlara bağlı merkezi timik ve periferik self tolerans mekanizmalarının bozulması ve CD4T ve B hücre aktivasyonu ile otoantikorların sentezlendiği düşünülmektedir.Sistemik inflamasyon göstergeleri olarak nötrofil/lenfosit oranı(NLR),trombosit/lenfosit oranı(PLR),lenfosit/monosit oranı(LMR),trombositxNLR(SII) hemogram parametrelerinden hesaplanabilir.Bu çalışmada hastanemiz MG hastalarında başvuruları esnasındaki sistemik inflamasyon göstergeleri ve klinik tablo arasındaki ilişki araştırılmıştır.

Yöntem: 35 MG hastası ile yaş ve cinsiyet açısından eşleştirilmiş 35 kontrol olgusu çalışmaya alınmıştır. MG hastaları ilk başvuru sırasındaki klinik özelliklerine göre MGFA(Miyastenia Gravis Foundation of America) Skalasına göre (1-5) sınıflandırılmıştır.MGFA skalası ile sistemik inflamasyon göstergeleri (NLR, PLR, LMR, SII) ANOVA testiyle SPSS programında karşılaştırılmıştır.

Sonuçlar: MG hastalarının yaş ortalaması 50 ± 12 yıl, kadın/erkek:23/12,hastalık süresi: 23 ± 20 ay'dır. Kontrol grubunun yaş ortalaması 48 ± 13 yıl, kadın/erkek : 24/11'dir.

MG grubunda NLR: $2,3 \pm 2$,PLR: 140 ± 104 , LMR: 5.3 ± 1.7 ,SII: : 565 ± 434 ;kontrol grubunda NLR: $1.9 \pm 0,6$,PLR: 124 ± 31 ,LMR: 5.2 ± 1.7 ,SII: 478 ± 177 olarak saptanmıştır. MG grubunda sistemik inflamasyon göstergeleri daha yüksek olmakla birlikte farklılık istatistiksel olarak anlamlı değildir.

Hasta yaşı, hastalık süresi, asetilkolin reseptör antikor(AchR) düzeyi ile sistemik inflamasyon göstergeleri arasında anlamlı korelasyon saptanmamıştır.COVID pandemisi sırasında enfeksiyon veya aşı ile miyastenik semptomları kötüleşen 10 hasta mevcuttur(%29).Bu hastalarda da sistemik inflamasyon göstergeleri daha yüksek olmakla birlikte farklılık istatistiksel olarak anlamlı değildir.

MGFA sınıflamasıyla MG hastalarımızın yüzdelerle dağılımı (Sınıf 1:%34, 2a:%29, 2b:%31, 4ve5:%6) hastadır. MGFA sınıflamasına göre sınıf 5'in sistemik inflamasyon göstergeleri sınıf 1 ve sınıf 2'ye göre anlamlı düzeyde yüksek bulunmuştur.

Yorum: Olgu sayımız kısıtlı olmakla birlikte kolay ölçülebilen sistemik inflamasyon göstergeleri MG'de kliniği şiddetli başlangıç gösteren hastaları ayırt etmede uyarıcı olabilir.

KRONİK İNFLAMATUAR DEMİYELİNİZAN POLİNÖROPATİ HASTALARINDA ENFLAMATUAR SÜRECİ BELİRLEYEN TEMEL BİYOBELİRTEÇLER ÖNEMİ: MONOSİTİN LENFOSİTE VE NÖTROFİLİN LENFOSİTE ORANLARI

BELGİN MUTLUAY, NEVİNUR KÖKAVCI, AYSUN SOYSAL,

S.B.Ü. BAKIRKÖY PROF. DR. MAZHAR OSMAN RUH SAĞLIĞI VE SİNİR HASTALIKLARI EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ, NÖROLOJİ KLİNİĞİ

Özet

Amaç: Bu çalışmada aktif inflamasyon göstergesi olarak değerlendirilen C-reaktif protein (CRP), monosit/lenfosit (MLR), nötrofil/lenfosit (NLR) ve platelet/lenfosit (PLR) oranları ile kronik inflamatuvar demiyelinizan polinöropatinin (CIDP) tipik ve atipik formları arasındaki ilişkiyi incelemeyi amaçladık.

Yöntem: Bu retrospektif çalışmaya 2006-2021 yılları arasında BRSHH nöromusküler kliniğinde, 2021 Avrupa Nörolojik Topluluklar Federasyonu (EFNS) kriterlerine göre CIDP tanısını karşılayan 49 hasta dahil edildi. Hastaların tanı anındaki tam kan sayımı ve biyokimya tetkikleri kaydedildi. Elektrofizyolojik incelemede median ve ulnar sinirlerde saptanan demiyelinizan bulgular; distal, intermediate ve difüz tutulum olarak gruplandırıldı. Hastalığın klinik seyri; progresif, relapsing-remitting, monofazik olarak kategorize edildi. Hastalığın klinik seyri, elektrodiagnostik tutulum ve NLR'nin yanı sıra MLR, PLR, CRP ve ESR değerleri arasındaki ilişki incelendi.

Sonuç: Hastalığın seyri ile CRP değeri arasında negatif korelasyon bulunmakla beraber median CRP değerleri arasında istatistiksel olarak anlamlı olmayan fark görülmüştür. Hastalığın başlangıç yaşı ile ESR ve NLR arasında pozitif korelasyon bulunmuş olup NLR ile hastalığın seyri veya elektrodiagnostik tutulum şekli arasında herhangi bir ilişki kurulamamıştır. EFSN kriterlerindeki klinik tiplere göre olan gruplarda CRP, NLR, PLR değerleri arasında istatistiksel anlamlılığa ulaşmayan fark bulunmuştur.

Yorum: Hastalığın seyri ve elektrodiagnostik tutulum şeklinin hastalığın prognozunu ve tedaviye yanıtını etkilediği çalışmalarla gösterilmiştir. İnflamasyonun biyobelirteçleri açısından hastalığın seyri ve elektrodiagnostik gruplar ele alındığında istastiksel olarak anlamlılığa ulaşmayan fark bulunmuştur. Bu sebeple daha fazla hasta sayısı içeren çalışmalara ihtiyaç vardır.

EMG LABORATUVARINA BAŞVURAN MYASTENİA GRAVİS HASTALARINDA YORGUNLUK, DEPRESYON VE YAŞAM KALİTESİNİN DEĞERLENDİRİLMESİ VE TEK LİF EMG BULGULARI İLE KORELASYONU

LEYLA KÖSE LEBA, GÖKHAN GÖRKEN, SİBEL ÖZKAN,

VAN BÖLGE EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ

Özet

Amaç: Çalışmamızda Myastenia Gravis (MG) hastalarında yorgunluk ve depresyon varlığının, yaşam kalitesinin değerlendirilmesinde ölçekler uygulanarak bu sonuçların tek lif EMG (TLEMG) bulgularıyla korele edilmesi planlanmıştır.

Yöntem: EMG laboratuvarına başvuran; MG tanısı kesinleşmiş hastalar dahil edilmiştir. Yaş, cinsiyet, antikorların varlığı, aldığı tedavi kaydedilmiştir. Tutulan kas grubuna göre ve başlangıç yaşına göre sınıflandırılmıştır. Hastalara Beck Depresyon Ölçeği (BDÖ) ve Yorgunluk Etki Ölçeği (YEÖ), Yorgunluk Şiddet Ölçeği (YŞÖ) , Chalder Yorgunluk Ölçeği (CYÖ) ve MG Yaşam Kalitesi Ölçekleri (YKÖ) uygulanmıştır. Sonuçların TLEMG bulguları ile ilişkisi değerlendirilmiştir.

Sonuç: Hastaların yaş ortalaması 37.6 dır. 3 hastada konjenital, 2 hastada prepubertal, 13 hastada erken, 3 hastada geç başlangıçlı myasteni vardı. 7 hasta seronegatif, 2 hasta musk, 6 hasta ise ach pozitif. YEÖ skoru 37.8, YŞÖ skoru 46,3, BDÖ skoru 13.8, YKÖ skoru 25 olarak ölçülmüştür. YŞÖ'ne göre 17 (%81) hasta, CYÖ'ne göre 9 (43) hasta yorgun olarak saptanmıştır. BDÖ'ne göre 12 (%57) hastada depresyon saptanmış olup, sıklıkla hafif düzeyde depresyon olduğu dikkati çekmiştir. Yorgunluk, depresyon ve yaşam kalitesi ölçeklerin birbiri ile korele olduğu, en zayıf korelasyonun da CYÖ de olduğu dikkati çekmiştir. Skorlar ile TLEMG bulguları arasında ise korelasyon olmadığı saptanmıştır. Gruplar arasında skorlar ve EMG bulguları arasında istatistiksel olarak fark saptanmamıştır. Ancak geç başlangıçlı olanlarda ve musk pozitif olanlarda skorların daha kötü olduğu dikkati çekmiştir.

Yorum: Çalışmamıza göre yorgun hastalar daha depresifti ve yaşam kaliteleri daha düşüktür. Yorgunluğun değerlendirilmesinde ise YŞÖ iyi bir öngörücüdür. Ölçek sonuçları kötü olan hastaların EMG sonuçlarının daha kötü olmadığı dikkati çekmiştir.

'GENETİK TANI ALMIŞ ALS': KLİNİK DENEYİM PAYLAŞIMI

SEZİN ALPAYDIN BASLO ¹, BELGİN MUTLUAY ¹, OYA ÖZTÜRK ¹, ELİF BAYRAKTAR ², VİLDAN ÇİFTÇİ ², DİLEK ATAKLI ¹, AYŞE NAZLI BAŞAK ², AYSUN SOYSAL ¹,

¹SBÜ BAKIRKÖY PROF. DR. MAZHAR OSMAN RUH SAĞLIĞI VE SİNİR HASTALIKLARI EAH

²KOÇ ÜNİVERSİTESİ, TIP FAKÜLTESİ, TRANSLASYONEL TIP ARAŞTIRMA MERKEZİ KUTTAM-NDAL, İSTANBUL

Özet

Giriş ve Amaç: Ailevi ALS, tüm ALS olgularının yaklaşık %10'unu oluşturmaktadır. Ailevi ALS hastalarının %70'inde, sporadik ALS hastalarının % 15'inde hastalık ilişkili genlerde mutasyon saptandığı düşünülmektedir. Bu bildiride merkezimiz nöromusküler hastalıklar polikliniği takipli genetik tanı almış ALS olgularının klinik özelliklerinin ortaya konulması amaçlanmıştır.

Yöntem: 2016-2023 tarihleri arasında merkezimiz nöromusküler hastalıklar polikliniği takipli, genetik tanı almış ALS olgularının dosya verileri retrospektif olarak değerlendirilmiştir. Hastalık başlangıç yaşı, başlangıç bölgesi, hastalık süresi, ALSFRS-r klinik skoru, aile öyküsü, ek sistem tutulumu not edilmiştir. Olguların, King's klinik evreleme, El-Escorial, Awaji ve Gold Coast tanı kriterleri içerisindeki yeri irdelenmiş, tanıda rol oynayan klinik ve yardımcı inceleme yöntemleri not edilmiştir.

Sonuç: Çalışmaya 19 ALS'li olgu (8K, 11E) verileri dahil edilmiştir. Onüçünde C9orf72 geninde, beşinde SOD1 geninde ve birinde OPTN geninde mutasyon saptanmıştır. Hastalık başlangıç yaşı ortalama 49,27±10,1 (31-64) yıldır. Sekiz olgu alt ekstremitte, altı olgu üst ekstremitte, üç olgu bulber başlangıçlıdır. Hastalık süresi ortalama 11 (6-72) aydır. Başvuruda ALSFRS-r skoru ortalama 42,27±3,3dir. King's evrelemesine göre başvuruda evre 1,2 ya da 3 olarak sınıflanan beş olgu izlemde evre 4a, 4b ve 5'e ilerlemiştir. Başvuruda El-Escorial tanı kriterlerine göre 3, Awaji kriterlerine göre 4, Gold-Coast kriterlerine göre tüm hastalar kesin ALS tanısı almaktadır. Dört olgunun kesin tanısı genetik inceleme ile konulabilmektedir. Sekiz olguda aile öyküsü mevcuttur. Bazı olgularda motor sistem tutulumuna ek olarak da izole, frontotemporal demans, uyku bozuklukları, psikiyatrik hastalık, ağrı ya da sfinkter tutulumu dikkat çekicidir.

Yorum: ALS'de genetik çalışmaların daha sık kullanılması, oldukça heterojen, patogenezi multifaktöriyel ve tartışmalı olan, bu progresif dejeneratif hastalığı anlamamıza katkı sağlayacaktır.

AMYOTROFİK LATERAL SKLEROZ HASTALARINDA İNVAZİF YUTMA VE SOLUNUM DESTEKLERİNİN YAŞAM SÜRELERİNE ETKİSİ

NAZAN ŞİMŞEK ERDEM ¹, HİLMİ UYSAL ²,

¹ ÖZEL TERMESOS HASTANESİ

² AKDENİZ ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ

Özet:

Amaç: Amyotrofik lateral skleroz (ALS) hastalarında ev takibindeyken invaziv mekanik ventilasyon (İMV) ve perkütan endoskopik gastrostomi (PEG) desteğinin yaşam sürelerine etkisini incelemek.

Yöntem: ALS hastalığı nedeniyle polikliniğimizde takipleri olan ve exitus olan 22 hastanın dosyaları geriye dönük izlendi. Olguların tanı tarihleri, İMV ve/veya PEG desteği uygulanma tarihleri, yaşam süreleri, ALS fonksiyonel derecelendirme skalası (ALSFDS-R), zorlu vital kapasite (FVC) değerleri kaydedildi.

Bulgular: 17'si erkek olan 22 hastanın 4'ü bulbar başlangıçlıydı. Olguların ortalama ölüm yaşı 58.1±11 yıl (R:35-81) idi. Hastaların tanı tarihinden sonra ortalama yaşam süresi 59.7±28 (R:10-108) ay idi. 11 (%50) olgunun yaşam süresi 5 yıldan uzundu. Yaşam süreleri ile ALSFDS-R ve FVC arasında ilişki saptanmadı. 12 olgu ev takibindeyken İMV ve PEG desteği olmadan exitus oldular. 9 hastanın (%40) hem İMV hem de PEG desteği, 1 hastanın sadece İMV desteği var iken exitus oldular. İMV desteği ile takibi olan 10 olgunun tanı tarihinden itibaren İMV desteği için geçen süresi ortalama 33.3±15 ay idi (R: 13-66). İMV desteği sonrasında 10 olgunun ortalama yaşam süresi 28.3±19.5 (R:5-64) ay idi. 10 olgunun 2'si İMV desteği sonrası ilk 1 yıl içinde exitus oldu, 1 olgu 5 yıl gibi uzun süre sonra exitus oldu. PEG desteği ile takip edilen 9 olgunun tanı tarihi ile PEG tarihi arasındaki ortalama süre 33.2 ay idi. PEG sonrası ortalama yaşam süreleri 24.3±15 (R:2-44) ay idi.

Sonuç: Olgularımızın yaklaşık yarısı ev takibindeyken İMV desteğini kabul etmişler. Olgularımızın İMV ve PEG desteği sonrası ortalama yaşam süresi 2 yılın üzerinde bulunmuştur.

SPORADİK GÖRÜNÜMLÜ AİLESEL ALS OLGULARININ GENETİK ANALİZLE BELİRLENMESİ

SİBEL BERKER KARAÜZÜM¹, VILDAN ÇİFTÇİ¹, ELİF BAYRAKTAR², A. NAZLI BAŞAK², HİLMİ UYSAL¹,

¹ AKDENİZ ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ

² KOÇ ÜNİVERSİTESİ TRANSLASYONEL TIP ARAŞTIRMA MERKEZİ

Özet

Amiyotrofik Lateral Skleroz(ALS), primer olarak motor nöronları etkileyen, progresif olarak kas güçsüzlüğüne ve semptomlar başladıktan sonraki beş yıl içinde solunum yetersizliği nedeniyle ölümle sonuçlanan bir nörodejeneratif hastalıktır. ALS olgularının % 10'unda ailede ALS öyküsü vardır ve bunlar ailesel ALS olarak bilinir. Geriye kalan % 90 olgu sporadik ALS olarak tanımlanır. Bugüne kadar 45 gen ALS ile ilişkilendirilmiştir. Bu genler arasında en sıklıkla; SOD1, C9orf72, TARDBP, FUS ve UBQLN2 genlerinde patojenik varyantlar tanımlanmıştır. Bu varyantlar ailesel ALS'lerin % 60'ında, sporadik ALS'lerin ise % 10'unda gözlenmektedir.

Çalışmamızda sporadik ALS tanısı alan dokuz olguda ALS ile ilişkili genlerde tanımlanan varyantların sağlıklı aile bireylerinde de taranarak "presemptomatik" bireylerin belirlenmesi amaçlanmıştır. C9orf72 geninde tekrar dizisi artışı dört sporadik ALS tanılı olgunun asemptomatik birer çocuğunda ve bir sporadik ALS tanılı olgunun sağlıklı kardeşinde de belirlenmiştir. SOD1 genindeki c.352C>G p.Leu117Val homozigot varyantı sporadik ALS tanılı bir olguda ve yine homozigot olarak sağlıklı kardeşinde, SOD1 genindeki c.260A>G p.Asn86Ser heterozigot varyantı ise sporadik ALS tanılı olgunun hem bir üst kuşağında bulunan sağlıklı üç bireyde, hem de klinik bulgusu olmayan iki kardeşinde de gözlenmiştir. Sporadik ALS tanılı bir erkek hastada UBQLN2 geninde tanımlanan c.1742G>C p.Arg581Thr hemizigot ve klinik önemi bilinmeyen (VUS) varyantını, olgunun sağlıklı annesinin de taşıdığı gösterilmiştir. Bir diğer sporadik ALS olgusunda iki ayrı varyant belirlenmiştir. Hem TRPM7 genindeki klinik önemi bilinmeyen c.616C>T p. Pro206Ser varyantı hem de CAPN3 geninde patojenik c.1621C>T p.Arg541Trp varyantı olgunun sağlıklı erkek kardeşinde de tanımlanmıştır.

Bu sonuçlar sporadik ALS'den ziyade sporadik görünümlü ALS kavramının kullanılmasını desteklemekte ve sporadik hastalık ile ailesel hastalık arasındaki sınırın çok belirgin olmadığını göstermektedir. Sporadik ALS düşünülen olgularda tanımlanan patojenik varyantların, sağlıklı aile bireylerinde taranması ile presemptomatik aile bireylerinin saptanması durumunda sporadik ve ailesel ALS oranları değişebilecektir. Ayrıca, patojenik varyantın sağlıklı aile bireylerinde tanımlanması, bu bireylerin klinik olarak düzenli takip ile erken tanı almalarına ve ALS'ye yönelik gelişebilecek tedavi olanaklarından öncelikli olarak yararlanmalarına olanak sağlayacaktır.

SURAL SİNİR BİYOPSİSİ İLE VASKÜLİT TANISI KONULAN HASTALARIN DEMOGRAFİK VERİLERİ

KEVSER ERDOĞAN¹, ÜMMÜ SERPİL SARI¹, MUHAMMET FATİH SARI², FİGEN EŞMELİ¹, GÜLDEN DİNİZ³,

¹ BALIKESİR ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ, NÖROLOJİ AD, BALIKESİR

² BALIKESİR ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ, BEYİN CERRAHİ AD, BALIKESİR

³ DEMOKRASİ ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ, PATOLOJİ AD, İZMİR

Özet

Amaç: Periferik sinir sistemi vaskülit; küçük ve orta boy damarları tutan sistemik vaskülitlerde ve yalnızca periferik sinirleri etkileyen vaskülitlerinde görülür. Sinir biyopsileri vasa nervorumu etkileyen vaskülit tanısını doğrulayacak tek testtir. Çalışmamızda, Balıkesir Üniversitesi Nöroloji kliniğine başvuran sural sinir biyopsisi ile vaskülit tanısı konulan hastalarının sonuçları değerlendirilmiştir.

Gereç ve Yöntemler: Çalışmaya klinik ve EMG ile polinöropati ön tanısı koyulan, diğer yöntemlerle etyolojisi belirlenemeyen ve sural sinir biyopsisi yapılmış 24 hasta dâhil edildi.

Bulgular: Çalışmanın yaş ortalaması: 43,8 idi. Çalışmaya katılan hastaların 10'u kadın(%41,7), 14'ü erkekti(%58,33). 24 sural sinir biyopsisinin histopatolojik olarak 9 tanesi vaskülit ile uyumluydu.(%37,5) Bu hastaların vaskülit tanısı ile yapılan tetkiklerinde; 1 hastada c-anca pozitifliği, 1 hastada anti-GAD pozitifliği mevcut idi, 1 hastada ANA zayıf pozitif saptanmış olup takip romatolojik değerlendirilmesinde negatif sonuçlar elde edilmiştir.

Sonuç: Periferik sinirlerden alınan biyopsiler ile tanısal ve patolojik doğrulamanın klinik özelliklerle korelasyonu büyük ölçüde bilinmemektedir. Kliniğimizde takipli sural sinir biyopsisi ile vaskülit tanısı konulan hastalara ait demografik verileri sunmak istedik. Klinik ve EMG ile şüphede kalınan olgularda biyopsi oldukça önemlidir, hatta bazen ortaya çıkabilecek tanı karmaşasının veya yanlış tanı ihtimalinin önüne geçmektedir. Literatür incelendiğinde bu konuda daha fazla çalışmaya ihtiyaç duyulduğu görülmektedir. Kliniğimizde vaskülit tanısı ile takipli hastanın başlangıç semptom, EMG özellikleri ve tanı sonrası yapılan tetkikler, verilen tedavilerin etkinliğini paylaşmak istedik.

MİYASTENİA GRAVİSE EŞLİK EDEN OTOİMMUN HASTALIKLAR VE KLİNİK VE PROGNOZ ÜZERİNE ETKİLERİ

SARRA ELHAMİDA LAZRAK, EMEL OĞUZ AKARSU, NECDET KARLI,

ULUDAĞ ÜNİVERSİTESİ, ULUDAĞ TIP FAKÜLTESİ, NÖROLOJİ ANA BİLİM DALI, BURSA

Özet

Amaç: Bu çalışmanın amacı, miyastenia gravis (MG) hastalarında eşlik eden diğer otoimmün hastalıkların prevalansını, klinik özelliklerini belirlemek ve prognoz üzerine etkilerini araştırmaktır.

Yöntem: Çalışmamıza nöromusküler hastalıklar polikliniğimizden takipli 280 otoimmün MG tanılı hasta alındı. Hastalar diğer otoimmün hastalıkların eşlik ettiği ve diğer otoimmün hastalıkların eşlik etmediği MG hastaları olmak üzere iki gruba ayrıldı. İki grubun nörolojik, klinik ve serolojik bulguları karşılaştırıldı.

Bulgular: Çalışmada yer alan hastaların %11,4 ünde eşlik eden başka bir otoimmün bir hastalık mevcuttu ve en sık eşlik eden otoimmün hastalık tiroid hastalıkları idi (%9,3). Diğer eşlik eden otoimmün hastalıklar arasında romatoid artrit (RA) 4 hastada, ankilozan spondilit 1 hastada, multipl skleroz 1 hastada, liken planus 1 hastada, otoimmün hepatit 1 hastada ve inflamatuvar barsak hastalığı 1 hastada mevcuttu. Diğer otoimmün hastalıkların eşlik ettiği MG hastalarında kadın cinsiyetin ($p=0.001$) ve timus patolojilerinin ($p=0.02$) anlamlı şekilde daha sık görüldüğü belirlendi. Gruplar arasında hastalık başlangıç yaşı, ilk prezentasyon, başlangıç MGFA skorları, antikor pozitifliği ve diğer komorbid hastalıklar açısından anlamlı bir farklılık saptanmadı ($p>0.05$). Miyastenik kriz, yoğun bakımda yatış ve kötü prognoz açısından gruplar arasında istatistiksel anlamlılığa ulaşan bir fark bulunmadı ($p>0.05$).

Sonuç: Diğer otoimmün hastalıklarla birlikte görülen MG özellikle kadın hastalarda daha sıktır ve bu hastalarda timusla ilgili patolojiler daha yaygındır. Bununla birlikte, eşlik eden diğer otoimmün hastalıkların MG hastalarında prognoz üzerinde anlamlı bir etkisi olmadığı tespit edilmiştir.

DÜŞÜK DOZ IL-2'NİN MYASTHENİA GRAVİS HASTALARININ YARDIMCI T HÜCRE ALTGRUPLARINA ETKİSİ

MERVE ÇEBİ¹, ARMAN ÇAKAR², HACER DURMUŞ TEKÇE², YEŞİM PARMAN², GÜHER SARUHAN DİRESKENELİ¹,

¹ İSTANBUL ÜNİVERSİTESİ İSTANBUL TIP FAKÜLTESİ, FİZYOLOJİ AD

² İSTANBUL ÜNİVERSİTESİ İSTANBUL TIP FAKÜLTESİ, NÖROLOJİ AD

Özet

Myasthenia gravis (MG), nöromüsküler bileşkede otoantikorlarla ilişkili otoimmün bir hastalıktır. MG patogeneğinde, T foliküler yardımcı (Tfh), T periferik yardımcı (Tph) ve düzenleyici T (Treg) hücreleri hastalığın oluşumunda etkili olduğu öne çıkmaktadır. Bu hücrelerin IL-2 gibi sitokinlerle modülasyonu, MG tedavisinde yeni yaklaşımlar sağlayabilir. Bu çalışma, düşük doz IL-2nin MG hastalarının Tfh, Tph ve Treg hücreleri üzerindeki etkisini in vitro araştırmayı amaçlamaktadır.

Asetilkolin reseptör antikor pozitif MG (AChR-MG) (n=31), kasa özgü kinaz antikor pozitif MG (MuSK-MG) (n=12) hastaları ve sağlıklı kontroller (SK, n=28) çalışmaya dahil edildi. Donörlerin periferik kan mononükleer hücreleri IL-2 (10 IU/ml) varlığında veya yokluğunda 5 gün kültüre edildi. Kültür sonrası, Tfh, Tph ve Treg hücre popülasyonları incelenerek uyarının etkisi analiz edildi. Ayrıca, uyarısız ve IL-2 uyarılı kültürlerdeki hücre değerlerinin oranları hesaplanarak IL-2 etki oranı gruplar arasında karşılaştırıldı.

AChR-MG ve MuSK-MG hastalarında, kültürde CD4⁺CD25⁺FoxP3⁺ Treg hücreleri, SK grubuna göre düşükken, CD4⁺CXCR5⁺PD-1⁺ veya ICOS⁺ Tfh ve CD4⁺CXCR5⁺PD-1⁺ veya ICOS⁺ Tph hücreleri yüksekti. In vitro IL-2 uyarısı, tüm çalışma gruplarında, Treg hücrelerini artırırken, PD-1⁺ veya ICOS⁺ Tfh ve PD-1⁺ veya ICOS⁺ Tph popülasyonlarını azaltmaktaydı. In vitro IL-2 uyarısı, AChR-MG ve MuSK-MG hastalarında Treg hücrelerini SK'ya göre daha yüksek oranda artırırken, PD-1⁺ veya ICOS⁺ Tfh ve ICOS⁺ Tph hücrelerini de düşürme etkisi gösterdi.

Düşük doz IL-2 tedavisi, MG hastalarında patogeneşte rol oynayan Tfh, Tph ve Treg hücre popülasyonlarının modülasyonunu sağlayarak umut vadeden bir tedavi seçeneği olabilir.

Bu çalışma İ.Ü. BAP (37847) ve TÜBİTAK (222S650) tarafından desteklemiştir.

TÜRKİYE'DE AMYOTROFİK LATERAL SKLEROZLU HASTALARIN KLİNİK, EPİDEMİYOLOJİK VE GENETİK ÖZELLİKLERİ: TEK MERKEZ VERİLERİ

GULSHAN YUNİSOVA¹, ELİF BAYRAKTAR², VİLDAN ÇİFTÇİ², CEREN İSKENDER TUNCA², AYŞE NAZLI BAŞAK², PİRAYE OFLAZER³,

¹ KOÇ ÜNİVERSİTESİ HASTANESİ, KAS HASTALIKLARI MERKEZİ, İSTANBUL, TÜRKİYE

² KOÇ ÜNİVERSİTESİ TRANSLASYONEL TIP UYGULAMA VE ARAŞTIRMA MERKEZİ (KUTTAM), İSTANBUL, TÜRKİYE

³ KOÇ ÜNİVERSİTESİ, NÖROLOJİ ABD VE KOÇ ÜNİVERSİTESİ HASTANESİ, KAS HASTALIKLARI MERKEZİ, İSTANBUL, TÜRKİYE

Özet

Amaç: Amyotrofik lateral skleroz (ALS), üst ve/veya alt motor nöronları etkileyen, etiyolojisi bilinmeyen bir nörodejeneratif hastalıktır. Şimdiye kadar Türkiyeden ALS hastalarının klinik, epidemiyolojik ve genetik özelliklerini inceleyen çeşitli çalışmalar yapılsa da elde edilen veriler ve bilgiler hala çok sınırlıdır.

Yöntem: Bu çalışmada, Koç Üniversitesi Hastanesi Kas Hastalıkları Merkezinde 2019-2023 yılları arasında tanısı konulan 223 ALS hastasının demografik, klinik ve genetik özelliklerini sunulacaktır.

Bulgular: 223 ALS'li hastanın 138i (%61) erkek, 85'i (%39) kadındı. Ortalama başlangıç yaşı 58,1±15,2, tanı alana kadar geçen ortalama süre ise 12,4±5,7 aydı. Hastalık, hastaların yaklaşık %70'inde spinal, %29'unda bulber, ve %1den azında solunum kas tutulumu ile başlangıç göstermişti. Hastalarda tanı alma ile ölüm arasında geçen ortalama süre 28,1±17,4 ay idi. En sık ölüm nedeni solunum yolu enfeksiyonu ve uzun süreli hastanede kalışa bağlı sistemik enfeksiyonlardı. İlk üç yılda spinal başlangıçlı hastaların %40'ına, bulber başlangıçlı hastaların ise %70'ine perkütan endoskopik gastrostomi (PEG) uygulanmıştı. Spinal başlangıçlı hastaların yaklaşık %25i ilk 2 yıl içinde mekanik ventilasyona ihtiyaç duyarken, bulbar başlangıçlı hastaların %60'ı ilk 3 yıl içinde mekanik ventilasyona bağımlı hale gelmişti. Bu tutarsızlık muhtemelen bulbar başlangıçlı hastalarda daha erken PEG açılması nedeni ile ortaya çıkmıştı. Hastaların %45'ine *C9orf72* geninde trinükleotid tekrar sayısı analizi ve/veya tam ekzom dizilimi (WES) yapıldı. Dört hastada *C9orf72* geninde tekrar sayısında artış, 5 indeks hastada ise *SOD1* geninde heterozigot patojenik varyantlar bulundu. Ek olarak 5 indeks hastada ayrı ayrı, ALS ile ilişkili olduğu bilinen *OPTN*, *DCTN1*, *SQSTM1*, *SPG11* ve *PFN1* genlerinde patojenik varyantlar vardı. Genetik incelemesi yapılmış olan hastaların %14'ünde sorumlu bir gen bulunmuştur.

Sonuç: Türkiyede tek merkezde kayıtlı ALS'li hastaların epidemiyolojik, klinik ve genetik özelliklerini sunulan bu çalışmadaki sonuçlar literatür bilgileri ile uyumludur. Gelecekte ALS hastalarının hem klinik hem de moleküler özelliklerini kapsayan kapsamlı çalışmaların yapılması, hastalığa yol açan yeni mekanizmaların ortaya çıkarılmasına yardımcı olacaktır. Bu nedenle, ALS hastalarını takip eden tüm merkezlerde verilerin analizi hem ilaç çalışmaları için, hem de etiyolojiye yönelik olası yeni teorilerin önünü açmaya yardım edecektir.

MİYOTONİK DİSTROFİ TIP 1 VAKALARINDA OSAS SIKLIĞI VE POLİSOMNOGRAFİ BULGULARININ ANALİZİ

ÖMER AL-NAQEEB, KEZBAN ASLAN KARA, FİLİZ KOC,

ÇUKUROVA ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ NÖROLOJİ ANABİLİM DALI

Özet

Giriş: Miyotonik distrofi tip 1 (DM1), 19. kromozomun uzun kolundaki q13.3 bölgesinde dystrophia myotonica protein kinaz'ı (DMPK) kodlayan genin 3' ucundaki translasyona uğramayan bölgesindeki sitozin-timin-guanin (CTG) tekrar sayılarının artmasına bağlı OD kalıtılan, iskelet ve düz kaslar yanı sıra göz, kalp, endokrin sistem ve merkezi sinir sistemini etkileyen multisistemik bir hastalıktır. Hastalık seyri sırasında ağırlıklı olarak restriktif bir ventilasyon paterni yaygın olup kronik hiperkapni, uyku apne sendromu ve uyku ile ilişkili düzensiz solunumsal problemler prognoza katkı sunar. Bu çalışmada moleküler çalışmalar ışığında kesin DM1 tanısı alan 13 hasta obstrüktif uyku apnesi (OSAS) sıklığı ve polisomnografi (PSG) bulguları açısından değerlendirilmiştir.

Materyal ve Metot: Bu prospektif çalışmaya, yaşları 42.15 ± 2 olan 11 erkek ve iki kadın toplam 13 DM1 vakası dahil edilmiştir. Vakaların demografik bilgileri yanı sıra beden kitle indeksi (BKİ) kaydedildi. PSG kayıtları sonucunda apne hipopne indeksi (AHI)'ne göre gruplara ayrıldı.

Bulgular: BKİ ortalaması: 24.6 (18-33) olup, %30.8inde AHI değeri normal (< 5), %30.8inde hafif ($5 < AHI < 15$), %7.7sinde orta düzeyde ($15 < AHI < 30$) ve %30.8inde ağır (> 30) OSAS bulgularını göstermekteydi. Bu vakaların REM ağırlıklı OSAS eğilimi belirgindi: REM döneminde AHI >15 olan vaka oranı % 69.2 (n.10) idi. Ayrıca uyku makro yapıları, benzer yaş ve sadece horlama yakınması olan bireylere göre daha kötü idi. Çok sık uyandıkları, uyku etkinliğinin düşük olduğu ve ortalama O₂ saturasyon oranının ise düşük seyrettiği belirlendi.

Sonuç: Genellikle BKİ'leri düşük olan bu hastalarda OSAS sıklığı beklenenden daha yüksek olup 6 (%46.2) hastanın NİMV cihazına ihtiyaç duyduğu belirlendi ve NİMV tedavisi başlandı. Bu veriler DM1 tanılı olguların poliklinik vizitleri sırasında solunum muayenesinin detaylandırılarak kendileri, eş ve yakınlarından uyku özellikleri hakkında ayrıntılı öykü alınması, endike durumlarda polisomnografik çalışmalar yapılması gerekliliğini desteklemektedir.

SPORADİK AMİYOTROFİK LATERAL SKLEROZ'DA GENETİK TEST SONUÇLARI

RUMEYSA TOLAY, ABDULHAMİD KAYA, FİLİZ KOC,

ÇUKUROVA ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ NÖROLOJİ ANABİLİM DALI

Özet

Amiyotrofik lateral skleroz (ALS), beyin ve omurilikte motor nöron ölümüne bağlı ilerleyici, ağrısız kas güçsüzlüğü ile karakterize nörodejeneratif bir hastalıktır. ALS'li bir hasta alt grubunda mutant SOD1'in keşfi hastalıkla ilgili risk faktörleri ve patofizyoloji konusundaki anlayışımızı geliştirmiştir. Daha sonraki yıllarda C9orf72, TRD-43 ve FUS gibi 40'tan fazla gen tanımlanmıştır. Bu hastalarda bilinen patojenik varyantların tespiti, tanıyı destekleyip kesinleştirebilir. Ayrıca güncel ve gelecek gen tedaviler bu incelemeleri incelemektedir. Bu genlerin mutasyonları sporadik ALS (sALS)'de de rapor edilmiş ve sALS'de genetik temelin olabileceğini düşündürmüştür. Bu noktadan hareketle aile öyküsü olmayan sALS olgularında yapılan moleküler çalışma sonuçları aşağıda sunulmuştur.

Materyal ve Metot: Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi Nöroloji AD Nöromusküler polikliniğinde 2021-2023 yılları arasında kesin ALS tanısı alan ve sALS olarak kabul edilen yaş ortalaması 62.9 ± 11.1 olan 16 erkek, 16 kadın toplam 32 hasta çalışmaya alınmıştır. İndex olguların ebeveynlerinin akrabalık ilişkisi gözden geçirildiğinde 2'sinin amca çocukları, 2'sinin hala dayı çocukları, 5'inin ise aynı köyden olduğu belirlenmiştir. Ayrıca soygeçmiş sorgusunda hiçbir hasta (bir hastanın babası Alzheimer hastalığı tanılı) ölümle sonuçlanan herhangi bir nörolojik hastalık öyküsü vermemiştir.

Bulgular: Semptomlar, 22 hastada spinal (14'ünde alt ekstremitte, 8'inde üst ekstremitte), 7 hastada bulber bölgeden başlamış olup 2 hastada ise üst motor nöron tutumu ile prezente olmuştur. Moleküler çalışmalar sonucu hastaların 6'sında SOD1, 3'ünde C9orf72, 2'sinde OPTN, birinde MATR3 geninin 1-13. ekzonlarının heterozigot duplikasyonu, birinde ise DHTKD1 geninde c.1897-1G>A p.(?) varyantı (bu varyant iki Avrupa kohortunda ALS fenotipi ile ilişkilendirilmiştir) olmak üzere 13 (%40,6) hastada hastalık ilişkili mutasyonlar saptanmıştır. Mutasyon saptanan hastaların ebeveynlerinin akrabalık veya aynı köyden olma durumuna bakıldığında bir olgunun ebeveynlerin amca çocukları olduğu dikkati çekmiş, diğerlerinde akrabalık ilişkisi saptanamamıştır. Mutasyon sonucu pozitif olan index olgulardan yalnızca birinde aile taraması (talep üzerine genetik danışmanlık ve gerekli bilgilendirmeler yapıldıktan sonra) yapılmış, bu ailenin 3 bireyinin SOD1 mutasyonu taşıdığı (asemptomatik) belirlenmiştir.

Sonuç: Bu çalışma, başlangıç yaşı, tutulan bölge ve aile öyküsünden bağımsız olarak ALS'de genetik nedenlerin önemli bir risk faktörü olduğunu ve genetik testlerin gerekliliğini göstermiştir.

GEÇ TANI ALAN 4 KUŞAK PEOA5 AİLESİ

FAZİRAH HUSSEİN, MRYZAYM KUBANYCBEK KYZY, FİLİZ KOC,

ÇUKUROVA ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ NÖROLOJİ ANABİLİM DALI

Özet

Giriş: Progresif eksternal oftalmopleji (PEO), pitoz, genellikle her gözde bütün bakış yönlerinde düksiyon hareketlerinin kısıtlanması ve pitozisi takiben gecikmiş hızlı sakkadik hareketler ile karakterize bir hastalıktır. Aşağı bakış hareketleri hastalığın geç dönemine kadar korunurken göz hareket kısıtlılığının bilateral ve simetrik tutulumlu olması nedeniyle hastalar nadiren diplopiden yakınıdır. M. orbikularis okuli, M. frontalis, yüz ve ekstremiteler kaslarında güçsüzlük tabloya eşlik edebilir.

Olgu: 63 yaşında kadın hasta son yıllarda artan göz kapaklarında düşme yakınması ile polikliniğe kabul edildi. Göz kapağı restorasyonu için gittiği oftalmolog tarafından olası Myastenia Gravis ön tanısı ile tarafımıza refere edildiği öğrenildi. Anne babanın aynı köyden olduğu bildirildi. Anneanne, anne, teyzeler, kuzenler, kardeşlerinde ve iki kız çocuğunda benzer yakınmaların olduğu belirlendi.

Nörolojik Muayene: Bilateral pitoz, horizontal ve yukarı bakışta belirgin dört yöne göz hareketleri kısıtlı. Derin tendon refleksleri dört yönlü hipoaktif. Diğer muayenelerinde özellik yok. Hastalığın başlangıcı ve hastanın başvuru süresi, ailede benzer ötkülere sahip aile bireyleri olması nedeniyle olgu PEO olarak tanındı. Tanıyı desteklemek ve kesinleştirmek için yapılan moleküler çalışmada RRM2B geninde c.968_972del p.(Phe323*) varyantı saptandı. Bu varyant ACMG 2015 kriterlerine göre otozomal dominant kalıtım gösteren mitokondrial DNA delesyonuna bağlı PEOA5 (OMIM:61307) fenotipi ile ilişkilendirilmiş olup index olgu akabinde yapılan aile taramasında benzer semptomları olan 13 aile bireyinde de benzer varyant saptandı. Aileye genetik danışmanlık verildi.

Sonuç: PEO'de pitoz ve oftalmopleji spesifik olmayan bulgular olup nörojenik, nöromusküler kavşak ve miyojenik etiyojiler tarafından taklit edilebilir. Göz bulguları asimetric ve ailede benzer PEO öyküsü yoksa hastaların tanı alması index olgumuzda olduğu gibi yıllar sürebilir. Bu nedenle gereksiz tetkiklerden veya tanıda gecikmelerden kaçınmak için ayırıcı tanılarda PEO'yi bulundurmamak çok önemlidir.

FASİOSKAPULOHUMERAL MUSKÜLER DİSTROFİ OLGULARINDA EKLEM HAREKET AÇIKLIĞI, KAS KUVVETİ VE KAVRAMA KUVVETLERİNİN DEĞERLENDİRİLMESİ

ŞAHİN ATÇIOĞLU¹, GÜLFEM AKTAN², ERKAN KOZANOĞLU³, FİLİZ KOÇ²,

¹ ÇUKUROVA ÜNİVERSİTESİ BİYOTEKNOLOJİ ANABİLİM DALI

² ÇUKUROVA ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ NÖROLOJİ ANABİLİM DALI

³ ÇUKUROVA ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ FİZİK TEDAVİ VE REHABİLİTASYON ANABİLİM DALI

Özet

Giriş: Fasioskapulohumeral musküler distrofi (FSHD); 4 numaralı kromozomun q35 bölgesinde yer alan makrosatellit D4Z4 tekrar dizilerinin delesyonu ile ilişkili otozomal dominant kalıtılan ve genellikle ergenlik döneminde yüz kasları, skapular kaslar ile kol kaslarının asimetric ve ilerleyici tutulumuyla karakterize yavaş seyirli bir kas hastalığıdır. Kol kaslarının tutulumu ve özellikle omuz instabilitesi hastaların günlük yaşam aktivitelerini olumsuz yönde etkilemektedir. Bu hastalarında rehabilitasyonunda, kanıta dayalı ekstremite egzersiz rehberleri kullanılmaktadır. Bu rehberler ışığında uygulanacak rehabilitasyon programlarında eklem hareket açıklıklarının (EHA) doğru biçimde ölçülmesi önem arz etmektedir. Çalışmamızda, FSHD'li hastaların EHA ölçümlerinin değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Materyal ve Metot: Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi Nöroloji AD, Nöromusküler hastalıklar polikliniğinde takip edilen klinik ve genetik olarak kesin FSHD tanısı alan yaş ortalaması 25.6± 11.7 (12-42) 8 erkek, 5 kadın olmak üzere toplam 13 hasta çalışmaya alınmıştır. Elde edilen veriler yaş ve cins uyumlu sağlıklı gönüllüler ile karşılaştırılmıştır. Ölçümler için universal gonyometre, manuel kas testi ve jamar el kavrama testi kullanılmıştır. Sırasıyla omuz, dirsek, el bileği, kalça diz ve ayak bileği EHA değerlendirilmiş, MRC skalasına göre detaylı kas kuvveti ölçümleri yapılmıştır.

Bulgular: Hastaların tüm EHA değerleri dünyada kabul edilen ve bilimsel dergilerde kullanılan standart parametreler ve kontrol grubu ile karşılaştırıldığında azalmış olup istatistiksel anlamlılık saptanmıştır (p<0.001). Manuel kas değerlendirilmesinde dominant elin bulunduğu ekstremite kaslarının diğer ekstremite kaslarına göre daha erken ve daha fazla etkilendiği belirlenmiş, asimetric etkilenim dikkati çekmiştir. Ayrıca Jamar el kavrama testi sonuçları kontrol grubuna göre düşük bulunmuştur (p<0.001).

Sonuç: Çalışma verileri ışığında hastalara etkilenen kaslar ve derecelerine göre aerobik egzersizler verilmesi, uygulanan rehabilitasyon programı sonucunda EHA ölçümlerinin tekrarlanması ve günlük pratiğe yönelik egzersiz rehberi hazırlanması planlanmıştır.