



7. TND NÖROMUSKÜLER HASTALIKLAR KONGRESİ

20-22 Eylül 2024
Ontur Otel Çeşme



BİLDİRİ ÖZETLERİ

Bildiri ID : 1 İMMUN KONTROL NOKTASI İNHİBİTÖRLERİ ALAN OLGULARDA PERİFERİK SİNİR SİSTEMİ TUTULUMLARI

MERVE İRİŞ¹, NUR AYDINLI ÇERÇİ¹, ZEYNEP HANDE TURNA², NURTEN UZUN ADATEPE¹, MUSTAFA ÖZGÜROĞLU², AYŞEGÜL GÜNDÜZ¹,

¹ İSTANBUL ÜNİVERSİTESİ-CERRAHPAŞA, CERRAHPAŞA TIP FAKÜLTESİ, NÖROLOJİ ANABİLİM DALI, İSTANBUL

² İSTANBUL ÜNİVERSİTESİ-CERRAHPAŞA, CERRAHPAŞA TIP FAKÜLTESİ, İÇ HASTALIKLARI ANABİLİM DALI, ONKOLOJİ BİLİM DALI, İSTANBUL

Özet:

Amaç: Bu çalışmada amacımız, malinite nedeniyle immun kontrol noktası inhibitörleri (İKNİ) alan olgularda periferik sinir sistemi tutulum tiplerini ve klinik özelliklerini ortaya koymaktır.

Yöntem: Çalışmamız retrospektif kesitsel bir çalışmadır. Çalışmaya, Ocak 2019-Ağustos 2024 arasında elektromiyografi laboratuvarımıza nörolojik şikayetlerle başvuran ve İKNİ kullanan tüm hastaların kayıtları dahil edilmiştir. İKNİ kullanılmasından önce şikayetleri başlayan hastalar çalışmadan dışlanmıştır. Birden fazla tetkiki olan hastalarda uygun zamanda yapılan ilk tetkik dahil edilmiştir. Dosyalardan, demografik veriler, sistematik tanı, nörolojik tanı, kullandıkları ilaçlar belirlenmiş ve burada sunulmaktadır.

Sonuç: Çalışma süresince 30 hastanın kayıtlarına ulaşılmıştır. Üç hasta çalışmadan dışlanmıştır (şikayetlerinin ilaç kullanımından önce başlaması, n=1; tümör infiltrasyonu n=2). Kalan 27 hastadan (kadın=13, erkek=14) dört hastanın birden fazla incelemesi vardır. Yaş aralığı 34-78 arasındadır. En çok kullanılan İKNİ'ler pembrolizumab (n=10) ve nivolumab (n=7), kullanım nedeni olan malinite sıklık sırasına göre küçük hücreli dışı akciğer kanseri (n=13) ve meme kanseridir (n=3). Elektrofizyolojik olarak 14 hastada duysal veya duysal-motor aksonal polinöropati (beş hastada myopati ile birlikte), bir hastada demyelinizan polinöropati, dört hastada sadece myopati ve bir hastada ön kök ön boynuz tutulumu tespit edilmiştir. Bu klinik tutulumlarla en sık ilişkili ilaçlar nivolumab, pembrolizumab ve atezolizumab'dır.

Yorum: İKNİ son yıllarda kanser tedavisinde kullanılmakta olup, immun etkilere sebep olabilmektedir. Çalışmamızda görüldüğü gibi periferik sinir sistemi üzerinde en sık aksonal polinöropatiye neden olmakta ve bunu myopati takip etmektedir.

Bildiri ID : 2 ERİŞKİN DÖNEMDE TANI ALAN CHRNE MUTASYONUNA BAĞLI KONJENİTAL MYASTENİK SENDROM OLGU SUNUMU

FATMA BİLGİLİ , FATMA NUR ELYILDIRIM , SERPİL YILDIZ ,

ABANT İZZET BAYSAL ÜNİVERSİTESİ NÖROLOJİ ANA BİLİM DALI

Özet:

Giriş ve Amaç: Konjenital miyastenik sendromlar, nöromüsküler kavşak yapısı, işlevi ve onarımında rol oynayan proteinlerdeki genetik kusurlardan kaynaklanan nöromüsküler hastalıkların nadir görülen alt gruplarından. Genetik ve klinik olarak heterojendir. Genellikle yenidoğan ve çocukluk döneminde başlamakla birlikte nadir olarak erişkin dönemde de başlayabilir. Erişkin dönemde başlayan konjenital miyastenik sendromun klinik ve laboratuvar bulgularının benzerliği nedeniyle seronegatif myastenia gravis ile ayırıcı tanısı yapılmalıdır. Bu iki hastalığın tedavi yaklaşımları ve ilaç yanıtlarının farklı olması bu ayırıcı tanının önemini vurgular. Biz burada erişkin dönemde konjenital miyastenik sendrom tanısı alan bir olgumuzu sunarak bu hastalığa dikkat çekmek ve bu hastalıkta farkındalığın artmasını sağlamayı amaçladık.

Olgu Sunumu: 22 yaşında erkek hasta son 3 senedir yorulunca olan görmede bulanıklık şikayetine son 5-6 aydır akşama doğru ortaya çıkan sağ göz kapağında düşme şikayetinin de eklenmesi üzerine başvurdu. Miyastenik sendromlar açısından detaylı sorgulanan anamnezinde başka herhangi bir şikâyeti yoktu. Ailesinden çocukluk döneminde gözlerini tam açamaması nedeniyle bir kez göz hekimine başvuru yapıldığı ancak herhangi bir tanı konulmadığı öğrenildi. Özgeçmişinde başka özellik yoktu. Ailede benzer hastalık öyküsü yoktu, anne baba 1. derece kuzen evliliği idi. Nörolojik muayenesi doğaldı. Yapılan kranial MR görüntülemesi normal, asetilkolin reseptör antikorları negatifti. Nazalis kasına 3-5 Hz. frekansında verilen repetitif sinir stimülasyonunda % 10'dan fazla dekrement yanıt izledik. Çocukluğundaki şüpheli göz kapağı düşüklüğü nedeniyle konjenital miyastenik sendromlar açısından genetik inceleme istedik. Genetik inceleme sonucunda CHRNE geninde patojenik homozigot mutasyon saptadık. Fluoksetin 20 mg/gün ile hastanın semptomlarında belirgin düzelme izledik.

Tartışma ve Sonuç: Konjenital miyastenik sendromlar, nöromüsküler kavşakta iletim kusuru ile karakterize, nadir görülen, genetik ve klinik olarak heterojen bozukluklardır. Esas olarak oküler, bulber ve proksimal ekstremite kaslarını etkileyen zayıflık, doğumdan erken çocukluğa kadar başlangıç, pozitif aile öyküsü, negatif antikor test profili ile klinik ve nörofizyolojik miyastenik bulgular ve nöromüsküler kavşak disfonksiyonu ile uyumlu elektromiyografi (EMG) çalışmaları konjenital miyastenik sendrom tanısından şüphelendirir. Alta yatan genetik kusura uygun farmakoterapi ile oldukça tedavi edilebilir olan bu hastalıkta şu ana kadar yaklaşık 30 gen mutasyonu tanımlanmıştır. Tedavide bazı ilaçlar, özellikle kolinesteraz inhibitörleri ve 3,4 DAP, klinik durumu kötüleştirebilir, hatta ölüme yol açabilir. Biz bu olgumuzla konjenital miyastenik sendromun ayırıcı tanısına ve bu bağlamda genetik tanının önemine vurgu yapmak istedik.

Bildiri ID : 3 DERMATOMİYOZİT TANISIYLA SAPTANAN MEME KANSERİ

SİBEL ÜSTÜN ÖZEK¹, RAHŞAN ADVİYE İNAN²,

¹ SAĞLIK BİLİMLERİ ÜNİVERSİTESİ, PROF. DR. CEMİL TAŞÇIOĞLU ŞEHİR HASTANESİ, NÖROLOJİ KLİNİĞİ

² SAĞLIK BİLİMLERİ ÜNİVERSİTESİ, KARTAL DR. LÜTFİ KIRDAR ŞEHİR HASTANESİ, NÖROLOJİ KLİNİĞİ

Özet:

Giriş: Dermatomiyozit (DM) çocukluk çağı ve 40 yaş civarı kadınlarda görülen multisistem bir hastalıktır. İleri yaştaki DMLer onkolojik hastalıklarla birliktelik gösterebilir. İleri yaş, yaygın ve şiddetli deri tutulumu, nekrotik deri lezyonları, hızlı ilerleyen şiddetli kas güçsüzlüğü ve serum kreatin kinaz (CK) seviyesindeki yükseklik kanser görülme riskini artırmaktadır. En sık rastlanan maligniteler over, akciğer, meme, mide ve kolorektal kanserdir. Takiplerinde multisistemik yaklaşım ve onkolojik takip önemlidir.

Olgu: 39 yaşında kadın hasta dermatoloji kliniğinde konsulte edildi. Yaklaşık 2 ay önce kaşının üzerinde kısmı olarak başlayan döküntünün takiplerinde tüm yüzüne yayıldığı ve ödemin eklendiği verilen ayaktan tedavilere yanıt vermediği ve interne edildiği öğrenildi. Son birkaç gündür eklenen halsizlik ve kas ağrıları yakınmaları mevcuttu. Yapılan nörolojik muayenesinde bilinci açık oryante koopereydi. Alt ekstremitte proksimallerinde ılımlı güçsüzlük mevcuttu. Yüzünde ellerin ekstansör yüzlerinde eritemli lezyonları, periorbital ödemi mevcuttu. Boyunda şal belirtisi ve ellerde gotron papülleri periungual eritemleri vardı. Özgeçmiş ve soygeçmişinde özellik yoktu. Biyokimyasında CK değeri 401U/L saptandı. EMG de alt ekstremitte proksimallerinde hakim miyojen tutulum mevcuttu. Toraks, batin ve pelvik BT de özellik saptanmadı. Meme USG' de mikrokalsifikasyon içeren hipoekoik lezyon ve aksillada asimetrik kalınlık artışı izlendi. Koltuk altı lenf bezi biopsisi yapıldı. Steroid puls verilen hastanın klinik semptomları kısmen regrese oldu ve çoklu poliklinik kontrolleri planlanarak taburcu edildi. Takiplerinde biopsi sonucu karsinom metastazı olarak sonuçlandı. Hasta onkoloji kliniğince takibe alındı.

Yorum: Dermatomiyozit multidisipliner değerlendirme gereken bir nöromusküler hastalıktır. Hastaların nöroloji polikliniğine doğrudan başvurusu olabileceği gibi cildiye, dahiliye, romatoloji gibi diğer branşlarca görülüp tarafımıza danışılabilir Bu hastalar klinik bulgulardaki ağırlık şiddetine göre farklı kliniklere başvurabilir. Klinik olarak yüzündeki kısmi döküntülerle başlayan yakınmalar dermatomiyozit tanısını koydurmuş ve yapılan onkolojik araştırmalarda meme kanseri teşhis edilmiştir. Onkolojik tanı bizim olgumuzdaki gibi eş zamanlı ortaya çıkabileceği gibi yıllar içinde klinik bulgu verebilir. Hastalık tanısı konduğunda kanser saptanmamışsa önerilen yıllık rutin tetkiklerle takibin yapılmasıdır.

Bildiri ID : 7 HİPERHİDROZ TEDAVİSİ SONRASI İATROJENİK BOTİLİZM OLGUSU VE EMG BULGULARI

BEYZANUR ALTIKULAÇ İLİKHAN, MEHMET FATİH YETKİN, MİRAY DEMİREZEN, AYŞE ÇAĞLAR SARILAR,

ERCIYES ÜNİVERSİTESİ

Özet:

Amaç: Botulizm, kranial sinir felçleriyle başlayan ve ekstremitelerde güçsüzlüğüne sebep olan solunum yetmezliğine ilerleyebilen kas güçsüzlüğü ile karakterize, nörotoksin aracılı, nadir mortalitesi yüksek bir hastalıktır.

Yöntem: Bu bildiri de iatrojenik botilismus vakası sunulmuştur.

Bulgular: İki hafta önce hiperhidrozis sebebiyle ellere ve ayaklara toplamda 800-1000 ünite botulinum toksini (Dysport®) uygulanan 25 yaşında kadın hasta enjeksiyondan 4 gün sonra ortaya çıkan yaygın güçsüzlük, nefes darlığı, halsizlik, ses kısıklığı ve yutma güçlüğü ile başvurdu. Muayenesinde yutma refleksi azalmıştı, bilateral alt ve üst ekstremitelerde 3/5 kuvveti mevcuttu. Yapılan elektromyelografik incelemede üst ekstremitelerde normal iletim hızları ve bilateral azalmış BKAP amplitudleri izlendi. Düşük frekanslı repetitif uyarımda dekrement yanıtı izlendi. Hasta egzersiz ile yorma aktivitesini güç kaybı sebebiyle gerçekleştiremedi. 30-50 Hz yüksek frekanslı ardışık uyarım sonrası inkrement yoktu. Ekstensor digitorum komministen bakılan tek lif EMG'de jitter artışı vardı. Üst ekstremitelerde iğne EMG'sinde pozitif keskin dalgalar ve fibrilasyon potansiyelleri izlendi. Hastanın iatrojenik botilismus olduğu düşünüldü. Botulinum antitoksini uygulandı ve 5 saat sonra hastanın semptomları geriledi.

Sonuç: İatrojenik botulizm, lokal enjekte edilen toksinin sistemik yayılmasından kaynaklanır ve toksin nöromusküler kavşağın presinaptik membranındaki SV2 reseptörüne bağlanır asetilkolinin salınımını engeller. Repetitif sinir uyarımı veya efor sonrası amplitüde artış nöromusküler kavşak bozukluklarının tanısını koymak için önemli bir araçtır. Vakamızda 30-50 Hz repetitif uyarım sonrasında inkrement yanıtı görülmesi de ağır botulizm vakalarında asetilkolin salınımının belirli bir değerin altına düşmesi sebebiyle fasilitasyon yanıtının olamamasından kaynaklanabilir.

Yorum: İatrojenik botilismus nadir olmakla beraber son zamanlarda kozmetik veya tedavi amaçlı Botulinum toksin enjeksiyonlarının artması sebebiyle bu vakaların görülme sıklığında artış mevcut olduğundan bu vaka sunulmuştur.

Bildiri ID : 8 OVER KANSERİ KAYNAKLI, PROGRESYON HABERCİSİ, PARANEOPLASTİK ANTI-TIF1G İLİŞKİLİ DERMATOMİYOZİT OLGUSU

BESTE AKGÜL, ELİF USANMAZ , ONUR BULUT , FARUK ÖMER ODABAŞ ,

KONYA ŞEHİR HASTANESİ

Özet:

Giriş: TIG1g ilişkili dermatomyozit ön planda malignite ilişkili, proksimal kaslarda inflamasyon ve cilt bulguları ile seyreden enflamatuvar miyopatidir.

Olgu: Olgumuz kollarında ve bacaklarında yaygın kas güçsüzlüğü ve yutma güçlüğü ile başvuran 40 yaşında bir kadın. Önce periton metastazlı over kanseri teşhisi ile opere ediliyor, sonrasında iki defa adjuvan kemoterapi alıyor. 6 ay sonra aldığı kemoterapi sonrasında üst solunum yolu enfeksiyonu geçiriyor ve bundan sonra günler içerisinde ilerleyen ekstremitelerde güçsüzlüğü ve yutma güçlüğü ortaya çıkıyor. Nörolojik muayenesinde proksimal ve bulber kaslarda daha belirgin yaygın kas güçlüğü mevcut. Kreatin kinaz yüksekliği ve bulgularının da yardımıyla dermatomyozit teşhisi konuldu. Anti-TIF1g antikoru 3+ saptandı. Hastaya sırasıyla oral kortikosteroid, intravenöz pulse metilprednizolon uygulandı. Kısmen fayda gören hastada istenen düzelmelerin sağlanamaması üzerine plazmaferez yapıldı ancak 2. seans sonrası enfeksiyon ve genel durumunda bozulma olması neticesinde erken sonlandırıldı. Ardından bir süre oral steroid ile devam edildi, yeterli düzelmeye görülmemesi üzerine romatoloji ile birlikte metotreksat tedavisi başlandı. Tedavilere kısmi yanıtı olan hastaya sağlık bakanlığı endikasyon dışı ilaç başvurusu ile intravenöz immunglobulin tedavisi uygulandı. Tedaviler sonrası kas güçsüzlüğünde ve yutma fonksiyonlarında düzelmeler oldu ve CK değeri düştü. Takibinde yapılan PET incelemesinde malignite bulgularında progresyon tespit edilmesi üzerine tekrar kemoterapiye başlandı.

Tartışma: Dermatomyozit hastalarında Anti-TIF1g antikörünün varlığında kanser riskinde 4.68 (rölatif risk) kat artış ile ilişkilidir. Bu antikor ile ilişkili kanser tipleri içinde over kanserinin %7.4 olduğu düşünülmektedir. Bizim olgumuz da nispeten nadir olan bir kanser tipine sahiptir ve vurgulamak istediğimiz nokta remisyonda olduğu düşünülen hastalıkta, kanser progresyonu öncesinde paraneoplastik sendromun ortaya çıkması ve bunun habercisi olduğunun düşünülmesidir.

Bildiri ID : 11 UZUN SÜRE PLAZMAFEREZ UYGULANAN BİR STİFF-PERSON SENDROMU OLGUSU

ELİF USANMAZ, BESTE AKGÜL, ONUR BULUT, FARUK ÖMER ODABAŞ,

KONYA ŞEHİR HASTANESİ

Özet:

Giriş: Stiff Person Hastalığı nadir görülen, otoimmün nörolojik bir hastalıktır. Genellikle kas spazmları, hipertoniye ve aksiyel kaslarda sertlikle karakterizedir. Hastalığın etiyolojisi tam olarak anlaşılamamış olmakla birlikte, glutamik asit dekarboksilaz (GAD) antikörlerinin (anti-GAD) rol oynadığı düşünülmektedir.

Olgu: Olgumuz 47 yaşında erkek bir hasta. Yaklaşık 9 yıldır olan yürüme ve konuşma bozukluğundan yakınmakta. Zaman zaman da ataklar halinde olan yaygın kasılmaları ve ani seslerle irkilmeleri de var. Özgeçmişinde hipertansiyon, diyabet ve hiperlipidemisi mevcut. Nörolojik muayenesinde üst ekstremitelerinde ılımlı bir tendon refleksi canlılığı, aksiyel kas spazmı ve vokal kordlarda spazma bağlı konuşma bozukluğu mevcut. Hastanın yapılan tetkiklerinde anti-GAD antikoru yüksek titrede pozitif tespit edildi. Nöroloji servisine yatırılarak gününün plazmaferez seanslarına başlandı. Hastanın düzelmesinin gün geçtikçe devam etmesinin üzerine plazmaferez uygulaması uzatılarak toplam 15 seans uygulandı. Ayrıca semptomatik tedavi olarak oral diazepam 30 mg/gün'e kadar kademeli doz artırılarak verildi. Tedavilerden faydalanımı olan hastaya sağlık bakanlığı endikasyon dışı ilaç başvurusu yapılarak rituximab planlandı.

Tartışma: İlk olarak 1956 yılında Moersch ve Woltman tarafından tanımlanmış olan, önceleri "Stiff-Man Sendromu" olarak adlandırılan Stiff-Person sendromu genellikle GAD antikörlerinin sinirsel inhibisyon mekanizmalarını etkilemesi ile ilişkilendirilmiştir. GAD antikörleri, GABA metabolizmasında bozulmaya neden olarak kas spazmları ve sertlik gibi semptomlara yol açabilir. Ön planda diyabet veya malignite ile ilişkilidir. Stiff person hastalığının tanı ve takibinde kullanılan fizik muayene bulguları tipik olarak aksiyel kaslarda spazmlar, artmış kas tonusu, ve aksiyel kaslarda sertlik gibi bulgular gösterirler. Antikor ilişkili bir hastalık olmasından dolayı tedavisinde intravenöz immunglobulin, plazmaferez ve rituximab kullanılmaktadır. Bizim hastamızın vurgulamak istediğimiz özelliği, oldukça eski bir hasta olup ağır bir klinik tablosunun olması ve hastanın plazmaferez ile düzelmeye sürecinin devam ettiğinin fark edilmesi üzerine seansların uzatılarak yaklaşık 15 seans plazmaferez uygulanması ve fayda görülmesidir.

Bildiri ID : 18 KONJENİTAL MİYASTANİA GRAVİS TANILI 3 OLGU SUNUMU

AHMET YUSUF ERTÜRK , SAİD ALİZADE , İHSAN ŞÜKRÜ ŞENGÜN ,

9 EYLÜL TIP FAKÜLTESİ HASTANESİ NÖROLOJİ ANABİLİM DALI, KLİNİK NÖROFİZYOLOJİ BİLİM DALI

Özet:

Giriş: Konjenital Miyastenia Gravis(KMG) nöromuskuler kavşakta(NMK)'daki moleküllerin genetik mutasyon sonucu defektinden ve defektin NMK sinyal iletiminde bozulmasından karakterizedir.Etkilenen moleküle göre klinik değişkendir. KMG nadirliğinden ve değişken fenotipal özelliklerinden dolayı miyopatiler ve edinsel miyastenia gravis ile karışabilmektedir. 3 farklı mutasyona sahip KMG hastasını sunmak istedik.

Olgu 1: 18 yaşında, kadın hasta 8 senedir farketdiği, göz kapağı düşüklüğü, ve genel halsizlik yakınması mevcut. İlk defa göz kapağı düşüklüğünü sıcak buhar odasında bulduktan sonra fark ediyor. Nörolojik muayenede sağda belirgin asimetric ptozis ve üst ekstremitte 4+/5 bilateral kas gücü kaybı mevcut. Diplopi yoktu. Buz testi ile ptozisinde düzelme izlendi. Ancak repetitif ve tek lif EMG tetkileri normal sonuçlandı. Asetil kolin reseptör antikor (AcRab) ve MUSK negatifti. Pridostigmin etkisiz ve diyare yan etkisi mevcuttu. Hastanın KMG genetik panelinde agrin gen mutasyonu saptandı. Salbutamol oral tedavi etkisizdi ve taşikardi nedeniyle kesildi.Fluoksetin 40 mg oral tedavi ile tam düzelme sağlandı.

Olgu 2: 19 yaşında erkek hasta 6 yaşından beri farkedilen efor ile yorgunluk nefes darlığı mevcut.Yaşlıtları ile oynamakta zorlandığı erken yorulduğu ve bıraktığı öğrenildi. Muayenede bilateral simetric ptozis, alt ve üst ekstremitede, boyun fleksiyonu 4/5 kas gücü kaybı var. Kifosikilyoz görünümü mevcut.Efor kapasitesi azalmış.KMG genetik panelinde Colq1 gen mutasyonu saptandı.Fluoksetin ve pridostigmin yararsız. Oral salbutomal tedavisinde fayda görüyor.Efor kapasitesinde artış mevcut.

Olgu 3: 75 yaşında kadın hasta tarafımıza 2023 yılında başvuruyor.Gençliğinden beri olan ılımlı göz kapağı düşüklüğü ve yaşla beraber bakış kısıtlılığı gelişmiş.Diplopi yok.Göz kapağı düşüklüğü için opere olmuş.Ancak yakınması artmış.AcRab negatif.Daha önce streoid tedavisine yanıt alınamamış. Pridostigmin ile faydalanım mevcut. KMG genetik panelinde CHRNE genetik mutasyon saptandı

Sonuç: Farklı mutasyonları bağlı farklı klinikte ve farklı tedavi seçeneğinden fayda gördüğümüz 3 KMG olgusu sunduk.Tedavi seçenekleri mutasyonun tipine göre değişebilmektedir. Ayrıca nadirliği nedeniyle yanlış tanı ve tedavi alabilmektedirler.

Bildiri ID : 20 BOTULİNUM TOXİN (BONT) UYGULAMASI SONRASI İYATROJENİK BOTULİZM, VAKA SERİSİ

CANSU KOSTAKOĞLU DUMAN ¹, MUHAMMED YILDIRIM ¹, GÖNÜL VURAL ²,

¹ SAĞLIK BİLİMLERİ ÜNİVERSİTESİ, ANKARA BİLKENT ŞEHİR HASTANESİ, NÖROLOJİ KLİNİĞİ

² ANKARA YILDIRIM BEYAZIT ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ, ANKARA ŞEHİR HASTANESİ, NÖROLOJİ KLİNİĞİ

Özet:

Giriş: Botulizm, genellikle Clostridium botulinum bakterisinden üretilen botulinum toksini(BoNT) maruziyeti ile gelişen nadir bir hastalıktır. Günümüzde BoNT'un bariatrik cerrahi, nöroloji, üroloji ve kozmetik alanlarında kullanımının artması ile iyatrojenik botulizm riski artmıştır. Bu araştırmada, iyatrojenik botulizmde etioloji, klinik seyir ve elektrodiagnostik bulguların incelenmesi amaçlanmıştır.

Yöntem: Araştırma kapsamında Eylül 2022-Temmuz 2024 tarihleri arasındaki iyatrojenik botulizm tanılı 13 hasta verisi retrospektif taranmıştır.

Bulgular: Hastaların %92'si kadın(kadın:12 erkek:1), yaş aralıkları 20-73 arasında değişmekte olup ortalama yaş 35'ti. Enjeksiyon bölgeleri sadece aksiller(n=5), sadece palmar(n=2), aksiller+masseter(n=1), aksiller+palmar(n=1), intragastrik(n=2), alın ve çene bölgesi(n=2) olmak üzere 11 terapötik, 2 kozmetik enjeksiyon öyküsü mevcuttu. Enjeksiyon sonrası hastaneye başvuru 3 ila 30 gün aralığında, ortalama 15 gündü. Her hastada birden fazla olmak üzere disfaji(n=9), pitoz(n=6), ekstremitelerde güçsüzlük(n=5), dispne(n=4), görmede bulanıklık(n=3), diplopi(n=3), ses kısıklığı(n=2) ve ağız kuruluğu(n=1) başvuru semptomları olarak görüldü. 13 hastanın 10'u internasyon gerektirmiş olup ortalama hastane yatış süresi 5 gündü. 4 hastada yoğun bakım izlemi gerekti ancak mekanik ventilasyon ihtiyacı gelişmedi. Uygulanabilen 10 Tek lif elektromiyografiden(EMG) 8'inde jitter artışı mevcut iken düşük frekanslı ardışık sinir uyarımları(ASU) normaldi. 2 olguda EMG'de enjeksiyon bölgesine yakın kaslarda istirahatte denervasyon potansiyelleri izlendi. 4 olguda antitoksin, 9 olguda pridostigmin tedavileri uygulandı. Takipte değerlendirilebilen 10 olgunun tamamında şikayetlerin düzeldiği görüldü.

Tartışma Ve Sonuç: Botulizm ayırıcı tanısında Myastenia gravis(MG) ve Guillain Barre Sendromu(GBS) en sık yer alan hastalıklardır. Terapötik ve kozmetik amaçlı BoNT uygulamaları günümüzde sıklıkla yapılmakta olup hastalar disfaji, pitoz, ekstremitelerde güçsüzlük, dispne, bulanık görme, diplopi gibi semptomlar ile başvurabilir. Elektrodiagnostik incelemeler tek lif EMG ve ASU yanında; sinir iletim çalışması ve elektromiyografi incelemelerini de içermelidir. Pridostigmin tedavisi hastalarda semptomatik rahatlamaya sağlayabilir. Erken teşhis, erken dönemde uygulandığında hastalığın progresyonunu önlediği gösterilen antitoksin tedavisine olanak tanıdığından iyatrojenik botulizm, MG ve GBS'nin ayırıcı tanısında akılda tutulmalı ve bu hastalarda BoNT enjeksiyonu mutlaka sorgulanmalıdır.

Bildiri ID : 24 KONSTANTRİK İĞNE İLE JITTER ANALİZİNDE ARDIŞIK FARKLARIN ORTALAMASININ (MCD) DAĞILIMI MYASTENİA GRAVİS TANISINDA YARDIMCI OLUR MU?

SEHER SEZİN YILMAZ¹, H. EVREN BORAN², REHA KURUOĞLU¹, BÜLENT CENGİZ²,

¹GAZİ ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ NÖROLOJİ ANA BİLİM DALI, KLİNİK NÖROFİZYOLOJİ BİLİM DALI

²GAZİ ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ NÖROLOJİ ANA BİLİM DALI, KLİNİK NÖROFİZYOLOJİ BİLİM DALI/ NÖROM, NÖROBİLİM VE NÖROTEKNOLOJİ MÜKEMMELİYET ORTAK UYGULAMA VE ARAŞTIRMA MERKEZİ

Özet:

Amaç: Myastenia gravis (MG), nöromüsküler kavşakta postsinaptik membranı etkileyen bir hastalıktır. Tanısında klinik, seroloji ve elektrofizyolojiden faydalanılmaktadır. Konstantrik iğne ile jitter analizinde, ortalama ardışık farkların ortalaması (MCD), anormal bireysel MCD değerlerin yüzdesi değerlendirilen temel parametrelerdir. Tanısal duyarlılık yaklaşık %90 civarındadır. Bu çalışmada, tanısal duyarlılığı daha fazla olabilecek MCD dağılımını değerlendiren parametreler araştırılmıştır.

Yöntem: Bu retrospektif çalışmada, frontal kastan istemli kası yöntemiyle jitter analizi yapılmıştır. MCD dağılımı ortalama, standart sapma (MCD-SS), varyasyon katsayısı (MCD-CV) değerleri analiz edilmiştir. Hasta ve kontrol grubunu karşılaştırmak amacıyla Mann Whitney-U testi kullanılmıştır. Receiver operating characteristic (ROC) eğrileri, MCD parametrelerini analiz etmede kullanılmıştır. ROC eğrisi kullanılarak Youden indeksi (Sensitivite+Spesifite-1) hesaplanmış, Youden indeksinde en yüksek saptanan değer cut-off değeri olarak alınmıştır. Bu cut-off değerine göre duyarlılık ve özgünlük hesaplanmıştır. $p<0,05$ anlamlı kabul edildi.

Bulgular: 76 hastanın yaş ortalaması $59,0\pm 14,0$ (35 kadın,41 erkek), 123 sağlıklı kontrol grubunun $49,8\pm 16,1$ (73 kadın,50 erkek) idi. Hasta grubunda ortalama MCD ($Z=-8,903,p<0,001$), MCD-SS ($Z=-11,735,p<0,001$), MCD-CV ($Z=-8,903,p<0,001$) değerleri kontrol grubuna göre anlamlı olarak daha yüksek saptandı(Tablo-1). ROC analizi sonucunda ortalama MCD (AUC=0,996, $p<0,001$) için cut-off değeri 28,4 kabul edildiğinde duyarlılık %96,1, özgünlük %98,4; MCD-SS (AUC=0,978, $p<0,001$) için cut-off 12,81 kabul edildiğinde duyarlılık %90,8, özgünlük %94,3; MCD-CV (AUC=0,876, $p<0,001$) için cut-off 42,5 kabul edildiğinde duyarlılık %81,6, özgünlük %87,8 saptandı(Tablo-2 ve Şekil-1).

Yorum: Çalışmanın sonuçlarında, ortalama MCD'nin $28,4 \mu s$ 'den büyük olması en yüksek duyarlılığa sahipken, $12,8 \mu s$ den büyük MCD-SS değerinin olmasının MG hastalarının tanısında yüksek duyarlılığa sahip olduğu gösterilmiştir. Ortalama MCD değerlerine MCD-SS'nin eklenmesi MG'de tanısal duyarlılığı artırabilir ve ortalama MCD değeri normal/ilımlı uzun olan hastalarda tanıda yararlı olabilir.

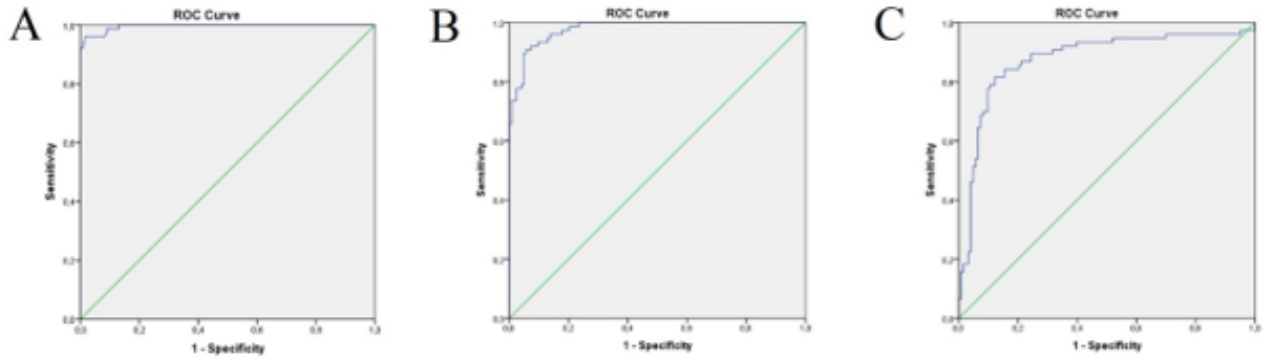
Tablo 1. Hasta ve kontrol gruplarının bulguları

	MG Grup (n = 76)	Sağlıklı Grup (n = 123)	p
Ortalama MCD (μ s)	54,1 (25,2 – 176,6)	20,8 (11,6 – 28,1)	<0,001
MCD-Standart Sapma	32,1 (8,2 – 96,1)	6,5 (3,5 – 25,2)	<0,001
MCD-Varyasyon katsayısı (%)	58,8 (6,1 – 162,8)	31,9 (16,6 – 109,1)	<0,001

Tablo 2. Hasta ve kontrol gruplarının standart sapma ve varyasyon katsayısı ile ilgili ROC analiz bulguları

	Eğri altında kalan alan (AUC)	95% güven aralığı	P değeri	Cut-off Değeri	Youden Index	Sensitivite	Spesifite
Ortalama MCD (μ s)	0,996	0,990-1,000	<0,001	28,40	0,944	%96,1	%98,4
MCD-SS	0,978	0,963-0,993	<0,001	12,81	0,851	%90,8	%94,3
MCD-CV (%)	0,876	0,820-0,932	<0,001	42,52	0,694	%81,6	%87,8

Şekil 1. Ortalama MCD (A), MCD-SS (B) ve MCD-CV (%) (C) ROC eğrisi



Bildiri ID : 25 DİRENÇLİ MİYASTENİA GRAVİS OLGU SUNUMU

SEVDA SAYYİĞİT TEKİN, ABDULLAH ACAR, MEHMET UĞUR ÇEVİK, BESRA ÖZESMER, ZEHRA GÜZEL,

DİCLE ÜNİVERSİTESİ NÖROLOJİ ABD

Özet:

Giriş: miyastenia gravis(mg) en sık görülen nöromusküler kavşak hastalığıdır.antikora bağlı otoimmün bir hastalıktır. Timoma ve timus hiperplazisi eşlik edebilir. Diplopi, pitozis, halsizlik, güçsüzlük, dispne gibi şikayetleri olur. Çeşitli tetikleyiciler sonrası miyastenik kriz tablosu oluşur.

Olgu:38 yaşında kadın hasta 13.02.2018 yılında mg tanısı konulmuş olup, anti-acth antikor pozitif olan hastanın repetitif emg sinde dekrement izlenmiştir. Timoması olan hastaya timektomi yapılmış. Hastaya mestinon 6*1 deltakortil 60mg ve imuran 2*50 mg başlanmıştır. Tanı konulduktan sonra hasta yılda bir defa atak geçirmiştir. Bilateral pitoz,halsizlik,disfaji ve dispne şikayetleriyle atak geçiren hasta miyastenik kriz olarak yb yatışı almıştır. YB DA ENTÜBE, MV YE BAĞLI NG takılmış olan hasta ıvıg veya plazmaferez atak tedavisi almıştır. Daha önce yılda 1 defa atak geçiren hasta son 6 ayda 2 defa atak geçirdiğinden endikasyon dışı rituksimab başvurusu yapılmıştır. Fakat hasta dış merkeze başvuru yapıp orada eculizumab tedavisi planlanmıştır. Tedavi başlanmadan hasta tekrar miyastenik kriz geçirdiğinden yba yatırılmıştır. Hastaya 10 kür plazmaferez yapıldıktan sonra hasta extübe olup mobilize olmuş. Deltacortil 1*15 ve mestinon 4*1 ile taburcu edildi.eculizumab tedavisi başlandı.

Sonuç: MG tedavi edilebilir nörolojik bozukluklardan biridir. Dirençli ve şiddetli seyreden ve semptomatik tedaviye yanıt vermeyen hastalara immüsupresif tedavi uygun görülmektedir. Mevcut olguda steroid,azatiyopirin kullanılmasına rağmen hasta 6 ayda 3 defa miyastenik kriz geçirmiştir. Hastaya eculizumab başlanmış olup düzenli ilaç kullanımı, tetikleyicilerden sakınması ve aylık ivig tedavileriyle hastalığın kontrol altına alınması amaçlanmıştır.

Bildiri ID : 28 OTOZOMAL RESESİF MOTOR AKSONAL NÖROPATİ VE NÖROMİYOTONİ: HINT1 NÖROPATİSİ İÇİN İPUÇLARI

BEGÜM YARALIOĞLU¹, BEKİR BURAK KILBOZ¹, BİRAY ERTÜRK², ONUR AKAN¹,

¹ PROF DR CEMİL TAŞÇIOĞLU ŞEHİR HASTANESİ, NÖROLOJİ KLİNİĞİ

² PROF DR CEMİL TAŞÇIOĞLU ŞEHİR HASTANESİ, TIBBİ GENETİK

Özet:

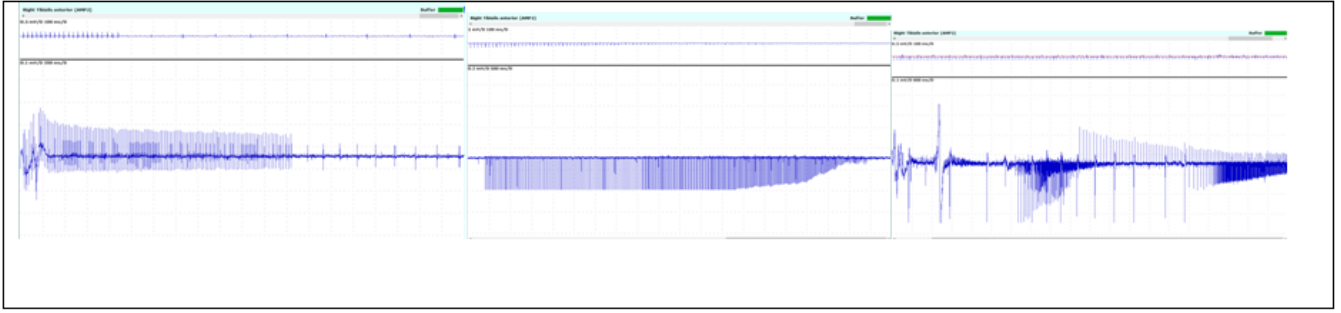
Giriş: Histidin Triad Nucleotide Binding Protein 1'i kodlayan HINT1 geni tumor supresyonu, tumor hücrelerinde apoptotic süreçlerin regülasyonu ve intraselüler sinyal iletiminde rol alır. HINT1deki resesif mutasyonlar, erken başlangıçlı, nöromiyotoninin eşlik ettiği motor aksonal periferik nöropatiye neden olur. Burada nadir bir homozigot missense c.355>T p. (Arg119 Trp) varyantının ortaya çıktığı moleküler genetik testlerle doğrulanan HINT1 olguları sunulmuştur.

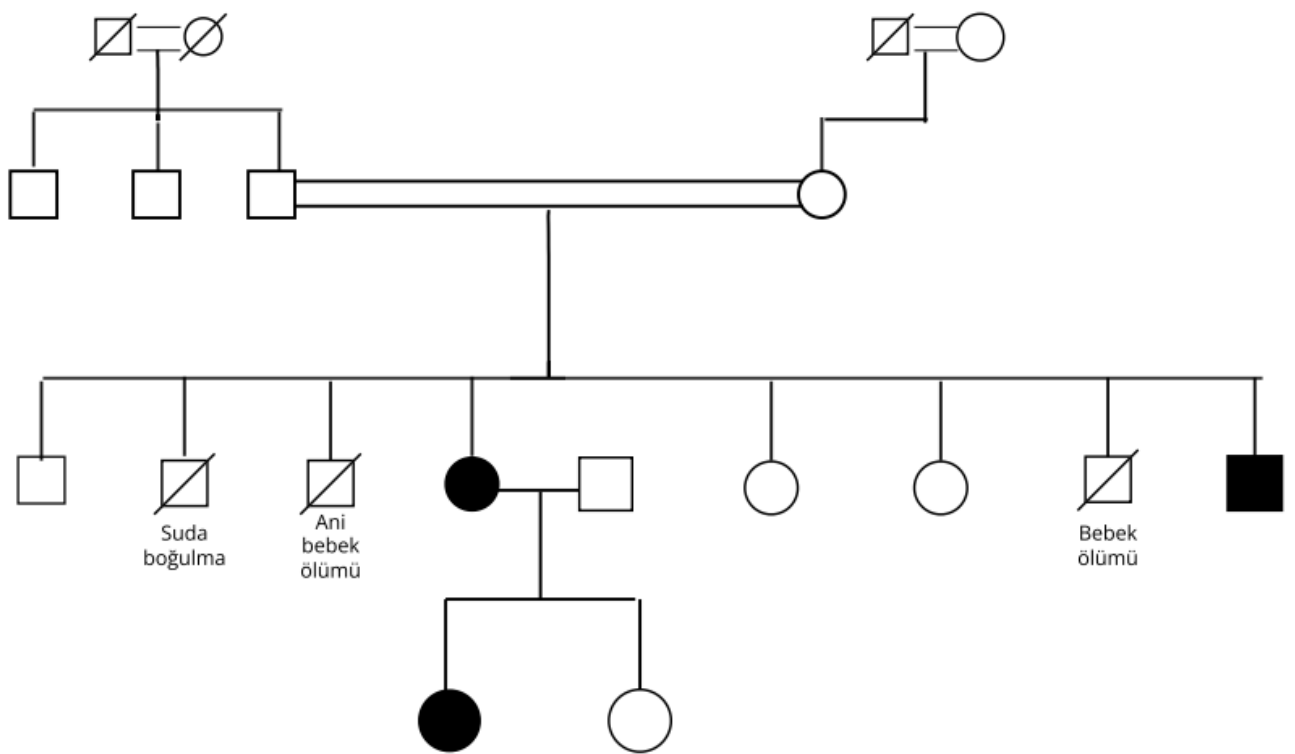
Olgu-1: 40 yaş kadın hasta 14 yaşında fark edilen yürüme güçlüğü, düşük ayak, düşme atakları, tremor yakınmasıyla başvurdu. Nörolojik muayenede alt ekstremitelerde baskın distal kas atrofisi, düşük ayak, postüral tremor ve el-ayak deformiteleri mevcuttu. DTR'ler hipoaktif olup duyu muayenesi normaldi. Spastisite veya diğer pyramidal bulgular yoktu. Serum CK düzeyi normaldi. Elektrodiagnostik incelemede duysal ileti incelemeleri normaldi. Motor ileti incelemelerinde sağ peroneal sinir motor yanıt alınamadı, sağ ulnar ve sağ tibial sinir BKAP amplitude düşük saptandı. İğne elektromiyografisinde nöromiyotonik boşalımalar gözlemlendi (şekil-1). Distal kaslarda belirgin nörojenik patternde MUP değişiklikleri gözlemlendi. Nöromiyotoninin eşlik ettiği motor aksonal polinöropati sendromu ile uyumluydu. Birinci derece anne-baba akrabalığı olan olgunun erkek kardeşinde benzer hastalık öyküsü mevcuttu (Şekil-2).

Olgu-2: 28 yaşındaki erkek kardeş, 12 yaşlarında başlayan, yavaş ilerleyen yürüme güçlüğü, kramp tariflemekteydi. Nörolojik muayenesinde distal kas atrofisi, alt ekstremitelerde belirgin distal kas zaafı, hiporefleksi, postüral tremor saptandı. Laboratuvar incelemelerinde CK:745 IU saptandı. Dış merkezde istenen SMN analizi negatifti. Elektrofizyolojik çalışmalar nöromiyotonik deşarjların eşlik ettiği motor nöronopatiji gösterdi. Her iki hastaya yapılan yeni nesil dizileme (NGS) testinde HINT 1 (NM_005340.7): c.355>T p. (Arg119 Trp) varyantı homozigot formda mutasyon saptandı. Olgu-1'in asemptomatik olan 10 yaşındaki kızında ise heterozigot formda mutasyon saptandı. Klinik izleme alındı. Üç olgunun klinik ve elektrofizyolojik özellikleri tablo 1'de özetlenmiştir.

Tartışma: Bu vaka raporu yaşamın ilk veya ikinci on yılında ortaya çıkan nöromiyotoni ile birlikte motor aksonal polinöropatinin ayırıcı tanısında HINT1 ile ilişkili periferik nöropatinin dikkate alınması gerektiğini göstermektedir.

Şekil 1: Nöromiyotonik boşalım örnekleri





Tablo 1: Hastaların klinik ve elektrofizyolojik özellikleri

	Olgu 1	Olgu 2	Olgu 3
Başlangıçtaki yaş	14	12	
Başvuru yaşı	40	28	10
Cinsiyet	E	E	K
Başlangıç semptomu	Ayaklarda güçsüzlük	Ayaklarda güçsüzlük	yok
Kas güçsüzlüğünün dağılımı	Distal, alt ekstremite >üst ekstremite	Distal, alt ekstremite >üst ekstremite	distal alt ekstremite (çok hafif)
Nöromiyotoni semptomları	Yok	var	yok
Ayak deformitesi	Var	Var	Yok
Derin tendon refleksleri	Yaygın hipoaktif	Yaygın hipoaktif	
Duyusal semptomlar	Yok	Yok	Yok
Tremor	Var	Var	Yok
Serum CK	99	745	253
NCS /EMG	Motor nöropati nöromiyotonik deajarlar / nörojenik patern	Motor nöropati nöromiyotonik deajarlar / nörojenik patern	Duysal ve motor sinir ileti incelemeleri: normal Sadece GK kasında pozitif diken trainleri, seyrek MUP boşalimleri.
Semtomatik tedavi yanıtı	--	Karbamazepin, kısmi fayda.	--
Mental Retardasyon Nöropsikiyatrik semtom	Var Yok	Var Obsesif bozukluk	Yok yok

Bildiri ID : 35 BORTEZOMİB İLİŞKİLİ PERİFERİK NÖROPATİSİ OLAN HASTALARDA SOĞUK AYAK SEMPTOMU VE DERMAL ARTERİOLLERDE AZALMIŞ OTONOM İNERVASYON

AYŞE NUR ÖZDAĞ ACARLI, NADINE CEBULLA, JULIAN BRENNECKE, YUYING JIN, KATHRIN DOPPLER, CLAUDIA SOMMER,

WÜRZBURG ÜNİVERSİTESİ, NÖROLOJİ ANABİLİM DALI, WÜRZBURG, ALMANYA

Özet:

Amaç: Bortezomib ilişkili periferik nöropati (BIPN) hastalarında sıklıkla soğuga karşı aşırı hassasiyet ve parmaklarda soğukluk görülebileceği bildirilmektedir. Bu çalışmanın amacı BIPN hastalarında soğuk ayak semptomunun derideki damar ve sinir inervasyonu ile ilişkisinin araştırılmasıdır.

Yöntem: Çalışmaya toplam 31 BIPN olan multipl miyelom hastası ile kontrol grubu olarak yaş ve cinsiyet uyumlu 15 demiyelinizan polinöropati hastası ve 16 sağlıklı birey dahil edildi. Hastaların detaylı klinik ve elektrofizyolojik verileri ile birlikte tüm katılımcıların alt bacak deri biyopsi örnekleri analiz edildi. CD31 ve PGP9.5 ile immün boyama yapılan deri kesitlerinde yeni geliştirilen bir otomatik analiz programı aracılığıyla dermal damar- ve sinir lifi yoğunlukları ölçüldü. CD31, TH ve CGRP ile üçlü immün boyama yapılan deri kesitlerinde ise yeni geliştirilen kantifikasyon yöntemi kullanılarak dermal arterlerdeki TH+ sempatik otonom liflerin ve CGRP+ somatik duyuşal liflerin yoğunluğu hesaplandı.

Sonuç: BIPN gruplarından soğuk ayak semptomu olanlarda (n=13), olmayanlara (n=18) kıyasla nöropati skorları daha yüksekti. Sub-epidermal ve dermal damar yoğunluğu tüm gruplar arasında benzerdi. Bununla birlikte, BIPN-soğuk ayak grubunda sub-epidermal sinir alanı, sub-epidermal ve dermal sinir-damar bağlantı alanları sağlıklılara kıyasla anlamlı olarak daha düşüktü. Demiyelinizan grubuna kıyasla, BIPN-soğuk ayak grubunda dermal sinir alanı anlamlı olarak daha azdı. Ayrıca, dermal arterlerdeki TH+ sempatik sinir lifi yoğunluğu BIPN-soğuk ayak grubunda sağlıklılara kıyasla belirgin derecede daha düşük iken, somatik duyuşal lif yoğunluğu açısından gruplar arasında fark saptanmadı.

Yorum: BIPN hastalarında azalmış damar innervasyonu ve sempatik denervasyona bağlı olarak dermal damarlarda normalin üzerinde vazodilatasyon gelişmiş olabileceği ve bunun da radyasyon ile ısı kaybına yol açarak bu hastalarda görülen soğuk ayak semptomuna katkı sağlayabileceği düşünülmektedir.

Bildiri ID : 37 KRONİK İNFLAMATUVAR DEMİYELİNİZAN POLİNÖROPATİDE DEMİYELİNİZASYON PATERNLERİNİN KLİNİK SEYİR VE PROGNOZ ÜZERİNDEKİ ETKİSİ

SADİKA ÖZDEMİR, EBRU ÖZBEZEN KIZILTAN, SEZİN ALPAYDIN BASLO, AYSUN SOYSAL,

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

Özet:

Giriş: Kronik inflamatuvar demiyelinizan polinöropati (CIDP), multifokal demiyelinizasyonla karakterize, geniş bir klinik spektruma sahip heterojen bir hastalıktır. CIDP, sinir boyunca farklı bölgelerde demiyelinizasyon gösteren alt tiplere sahiptir.

Amaç: Bu çalışmanın amacı, CIDP hastalarında demiyelinizasyon dağılım paternlerinin klinik profillerle ve prognozla olan ilişkisini incelemektir.

Yöntemler: 2000-2024 yılları arasında kliniğimizde CIDP tanısı almış 38 hastanın ilk ve son elektrofizyolojik incelemeleri, 2021 EFNS/PNS kriterlerine göre retrospektif olarak değerlendirildi. Elektrofizyolojik incelemelerde; distal latansların normalin üst sınırının %150'sini aşması durumunda hastalar "distal" patern, iletim hızlarının normal alt sınırının %70'inin altına düşmesi veya ileti bloğu/anormal temporal dispersiyon saptanması durumunda ise "intermediate" patern olarak sınıflandırıldı. Hem distal hem de intermediate segmentlerde demiyelinizan ileti anormallikleri tespit edilen hastalar ise "diffüz" patern kategorisine dahil edildi. Hastalar bu elektrofizyolojik paternler doğrultusunda sınıflandırıldı ve paternlerin zaman içindeki değişimleri ile hastaların prognozları arasındaki ilişkiler analiz edildi.

Bulgular: Çalışmaya katılan 38 hastanın (13 kadın, 25 erkek) başvuru anındaki yaş ortalaması $48,4 \pm 13,2$ yıl idi. Başlangıç semptom süresi ortanca 6 ay (2-180 ay) olarak bulundu. Ortalama hastalık süresi $10,8 \pm 6,7$ yıl ve takip süresi $7,2 \pm 4,5$ yıldır. Hastalar elektrofizyolojik bulgularına göre %60,5'i intermediate patern, %28,9'u diffüz patern ve %10,5'i distal patern olarak sınıflandırıldı. Son EMG değerlendirmelerinde ise, %54,8'i intermediate, %22,6'sı diffüz, %9,7'si distal patern ve %12,9'u normal olarak belirlendi. Distal paternli hastalar, daha kısa semptom süresi ($p = 0,04$) ve daha yüksek INCAT (Inflammatory Neuropathy Cause and Treatment Disability Score) ve "modifiye Rankin Skalası" (mRS) skorlarına ($p = 0,001$, $p = 0,04$) sahipti. Ayrıca distal paterne sahip hastalarda tetikleyici olayların daha yaygın olduğu ($p = 0,01$) ve bu hastalarda subakut (Guillain-Barre sendromu gibi) başlangıç ($p = 0,02$) oranı diğer tiplere göre daha fazla saptanmıştır. Distal paternli hastalar, intermediate paternli hastalardan ortalama 27 ay daha erken tedavi almış ($p = 0,03$) ve parsiyel remisyon süresi ortalama 51 ay daha uzun bulunmuştur ($p = 0,01$). Distal paternli hastaların hastalık süresi, intermediate paternli hastalara göre ortalama 11,6 yıl daha kısa bulunmuştur ($p < 0,001$). Elektrofizyolojik incelemelerde temporal dispersiyon saptanan hastalarda monofazik seyir daha sık gözlenmiş ($p = 0,023$) ve ilk elektrofizyolojik incelemesinde aksonal dejenerasyon saptanan hastalarda remisyon oranları daha düşük bulunmuştur ($p = 0,011$).

Sonuç: Bu çalışma, CIDP hastalarında demiyelinizasyon paternlerinin klinik seyir ve prognoz üzerinde önemli bir rol oynadığını ortaya koymuştur. Distal paternli hastalar, daha kısa semptom süresi ve daha yüksek defisit oranıyla dikkat çekerken, bu grupta tedaviye daha erken başlanmış ve daha uzun remisyon süreleri gözlenmiştir. Temporal dispersiyon ve aksonal dejenerasyon gibi elektrofizyolojik bulguların, hastalığın seyri ve remisyon olasılığı üzerinde belirgin etkileri vardır. Bu bulgular, CIDP yönetiminde demiyelinizasyon paternlerinin dikkate alınmasının kritik önem taşıdığını vurgulamaktadır.

Bildiri ID : 39 KRONİK İNFLAMATUAR DEMYELİNİZAN POLİNÖROPATİ TANILI HASTALARDA NÖROPSİKİYATRİK BULGULARIN DEĞERLENDİRİLMESİ VE YAŞAM KALİTESİNE ETKİSİ

İREM CARUS MUSAOĞLU, EREN GÖZKE,

S.B.Ü. FATİH SULTAN MEHMET EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANE

Özet:

Giriş ve Amaç: Kronik inflamatuvar demiyelinizan polinöropati (CIDP), periferik sinirleri ve sinir köklerini etkileyen, proksimal ve distal kasların tekrarlayan-düzelen veya ilerleyici simetrik zayıflığı ile karakterize edilen, edinilmiş, immün aracılı bir nöropatidir. Fiziksel ve işlevsel kısıtlamalara yol açan ilerleyici bir seyir izleyebilen kronik bir durum olduğundan hastaların nöropsikiyatrik özelliklerine ve yaşam kalitesine etkisinin değerlendirilmesi, hastalığın gelişimi ve prognozunu anlaşılmaya katkıda bulunabilir. CIDPli hastaların yaşam kalitesini, uyku kalitesini, depresyon, anksiyete kognitif bozukluklarını değerlendirmek, bu bulguların hastalık parametreleriyle ve birbirleri arasında bir korelasyon olup olmadığını analiz etmektir.

Yöntem: Yirmi altı CIDP hastası ve 26 sağlıklı gönüllüye standardize minimental test (MMSE); Montreal bilişsel değerlendirme (MoCA); rakam sembolü değiştirme/sembol kopyalama testi (DSST); kısa formulu sağlık araştırması – 36 (SF-36), yorgunluk şiddeti ölçeği (FSS); Beck Depresyon Ölçeği (BDI); Beck Anksiyete Ölçeği (BAI), Pittsburgh Uyku Kalitesi İndeksi (PUKI), uygulanmıştır. Bu ölçekler ve alt parametreleri hastaların INCAT ve I-RODS engellilik skorlarıyla, hastalık süreleriyle ve SF-36 ile karşılaştırılmıştır.

Bulgular: CIDP hastaları ve sağlıklı gönüllülerde MMSE ve MoCA'da gruplar arasında istatistiksel fark izlenmemiştir; DSSTde hastaların daha yavaş olma eğilimini gözlemlenmiştir. INCAT ve I-RODS skorlarıyla kognitif testlerin skorlarında korelasyon tespit edilmemiştir. SF-36 yaşam kalitesi toplam skoru ve tüm alt parametrelerinin hasta grubunda istatistiksel olarak anlamlı ölçüde daha düşük olduğu izlenmiştir ($p<0.001$). Hastalığa bağlı engellilik ile özellikle sosyal işlevselliğin azaldığı görülmüştür. Depresyon ve anksiyete düzeyleri hasta grubunda daha yüksek olduğu gibi yaşam kalitesiyle negatif yönlü güçlü bir ilişki tespit edilmiştir. Hastalık engelliliği ile anksiyetenin arttığı, depresyonun ilişkisinin olmadığı izlenmiştir. Yorgunluk düzeyleri hasta grubunda fazla; yaşam kalitesiyle arasında güçlü bir negatif korelasyon, engellilik skorlarıyla pozitif korelasyon tespit edilmiştir. Uyku kalitesi ve tüm alt parametreleri CIDP hastalarında anlamlı derecede düşük saptanmış, PUKI toplam skoru ve gündüz işlev bozukluğu ile yaşam kalitesi arasında orta düzeyde negatif yönlü ilişki tespit edilmiştir. I-RODS engellilik skoru ile PUKI arasında zayıf korelasyon saptanmıştır. Hastalık süreleriyle herhangi bir parametre arasında ilişki izlenmemiştir.

Sonuç: CIDP hastalarında kognitif bozukluk izlenmemiştir. CIDP hastaları sağlıklı popülasyona göre daha düşük yaşam kalitesi, uyku kalitesi, daha yüksek depresyon, anksiyete ve yorgunluğa sahiptir. Hastalığın yarattığı özürlemlikle anksiyete ve yorgunluk doğru orantılı olarak artmakta, yaşam kalitesi ve uyku kalitesi azalmaktadır, ki bu azalma en çok sosyal işlevsellikte göze çarpmaktadır. Hastaların yaşam kalitesini etkileyen parametreler depresyon, anksiyete, yorgunluk ve uyku kalitesidir. CIDP hastalarının bu yönlerden de tedavi edilmesi yaşam kalitesini arttırabilir ve prognozunu etkileyebilir.

Bildiri ID : 42 DİYABETİK HASTALARDA DİSTAL SİMETRİK PERİFERİK NÖROPATİ VARLIĞININ KLİNİK VE ELEKTROFİZYOLOJİK OLARAK ARAŞTIRILMASI, BULGULARIN SERUM VİTAMİN B12, FOLAT VE FERRİTİN DÜZEYLERİ İLE KORELASYONUNUN DEĞERLENDİRİLMESİ

DAMLA ERİMHAN ÇEVİK, ŞULE BİLEN ,

ANKARA BİLKENT ŞEHİR HASTANESİ

Özet:

Amaç: Diyabetes mellitus hastalığının en sık ve özürleyici komplikasyonlarından olan diyabetik polinöropatinin(DPN) etiopatogenezi halen tam olarak bilinmemekte ve etkin bir tedavisi bulunmamaktadır. Bu nedenle patogeneizde rol oynayan faktörlerin araştırılması ve hastalığın erken tanısı önem arz etmektedir. Literatür verilerine göre serum vitamin B12, folat ve ferritin düzeylerinin diyabetik nöropati gelişiminde etkisi olabileceği düşünülmektedir ancak bu konuda yapılmış çalışmalar yeterli değildir.

Gereç ve Yöntem: Kesitsel vaka-kontrol çalışması olarak planlanan çalışmaya diyabet tanısı olan 18-60 yaş arasındaki 60 kişilik hasta grubuyla yaş ve cinsiyet uyumlu sağlıklı kontroller dahil edildi. Tüm hastalara Michigan Nöropati Tarama Testi(MNTT) ve DN4 Nöropatik Ağrı Anketi uygulandı. Gönüllülerden sabah kan tetkikleri alındı ve ENMG çalışması uygulandı. Elde edilen veriler IBM SPSS V23 programı ile analiz edildi.

Sonuç: Çalışmamızda MNTT ve DN4 test parametreleri anket ve muayene bölümlerine göre ayrı ayrı, ENMG verileriyle korelasyonu değerlendirilmiştir. Elektrofizyolojik olarak DPN saptanmayan ancak klinik olarak nöropatik yakınması olan dolayısıyla MNTT veya DN4 skorları yüksek olan hastaların elektrofizyolojik parametreleri sağlıklı kontroller ile kıyaslandığında özellikle duyu iletimlerinde normal sınırlar içinde kalsa dahi sağlıklı kontrollere göre bozulmalar olduğu görülmüştür. Rutin ENMG uygulamaları ile DPN tespit edilemediğinde F dalga latansının kişinin boyuna oranı, radial sinirin DSAP amplitüdü ve hız değerlerinin sural sinir DSAP amplitüdü ve hız değerlerine oranı daha erken ve duyarlı bir şekilde gösterebilir. Çalışmamızda folat değerlerinin DPN üzerinde olumlu veya olumsuz bir etkisi gösterilememiştir, vitamin B12'nin ise bazı elektrofizyolojik verilerle pozitif korelasyonu gösterilmiştir. Ferritinin yüksekliği elektrofizyolojik verilerde bozulma ile ilişkili bulunmuş ve oksidatif strese yol açması nedeniyle diyabetik hastalarda nörotoksik etkisinin olabileceği düşünülmüştür.

Bildiri ID : 45 ERKEN BAŞLANGIÇLI FASYO-SKAPULO-HUMERAL DİSTROFİ: İNFANTİL VE ÇOCUKLUK BAŞLANGIÇLI OLGULARIN ÖZELLİKLERİNİN KARŞILAŞTIRILMASI

Gulshan Yunisova¹, Ayfer Arduç Akçay², Şahin Avcı³, Ayşe Nur Özdağ Acarlı⁴, Serpil Eraslan⁵, Hülya Kayserili⁵, Piraye Oflazer⁴

1. Koç Üniversitesi Hastanesi, Kas Hastalıkları Merkezi, İstanbul
2. Koç Üniversitesi Hastanesi, Çocuk Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, İstanbul
3. Koç Üniversitesi Hastanesi, Genetik Hastalıklar Tani Merkezi, İstanbul
4. Koç Üniversitesi Hastanesi, Nöroloji Anabilim Dalı, Kas Hastalıkları Merkezi, İstanbul
5. Koç Üniversitesi Hastanesi, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, Genetik Hastalıklar Tani Merkezi, İstanbul

Giriş: Fasyo-Skapulo-Humeral Distrofi (FSHD) otozomal dominant kalıtım gösteren, asimetrik ve seçici kas tutulumu sergileyen, yüz kaslarını öncelikli olarak tutan, nispeten iyi seyirli kalıtsal müsküler distrofidir. Adolesan/yetişkin FSHD'nin klinik seyri hakkında çok fazla bilgi birikimi olmasına rağmen, erken başlangıçlı fenotipte, özellikle de hastalığın ilerlemesine ilişkin veriler çok azdır. Bu bildiri, başlangıç yaşı 10 ve altında olan FSHD'li hastaların özellikleri ve infantil ve çocukluk başlangıçlı olgular arasındaki olası farklar tartışılacaktır. Literatürde bu yaş grubunda karşılaştırmalı çalışma bulunmamaktadır.

Yöntem: Koç Üniversitesi Hastanesi, Kas Hastalıkları Merkezinde takipli, yakınmaları 0≤5 yaş ve 6≤10 yaş aralığında başlayan toplam 19 FSHD'li hastanın kayıtları, başlangıç yaşına göre klinik ve genetik özellikler açısından retrospektif olarak değerlendirilmiştir. Çalışmamızda hastalarda gözler açık uyuma bulgusu hastalığın başlangıç şikayetleri arasından çıkarılmıştır.

Sonuçlar: 105 FSHD tanılı hastanın 19'unda belirtilerin 10 yaş ve öncesinde başladığı görüldü. Yedi hastada ilk şikayet 0≤5 yaş, 12'sinde ise 6≤10 yaş arasındaydı. Yakınmaları ≤5 yaş başlayan hastaların, şikayetlerinin başlangıç yaşları ortalama 3.2 ±1.9 yıl (2 ve 5 yaş arasında), son muayenede ortalama yaşları ise 16.4± 7.6 yıl (6 ve 26 yaş arasında) idi. Altı hastada başlangıç şikayet konuşma ve gülümsemede zorluktu, bir hastada ise abdominal zaaf idi. Son nörolojik muayenelerinde tüm hastalarda orta ve/veya ağır orbikularis okuli ve oris, 6 hastada orta düzeyde asimetrik ekstremite kas zaafı vardı. Yüz zaafı olan bir hastada son muayenede ekstremite ve abdominal kas zaafı yoktu, 4 hastada skolyoz ve hiperlordoz gelişmişti. İki hasta 19 ve 20 yaşta yatağa bağımlı hale gelmişti, biri trakeostomize idi. Genetik inceleme yapılan 5 hastada D4Z4 tekrar sayısı azalmıştı (2-3 tekrar) Yakınmaları 6≤10 yaşta başlayan hastalarda şikayetlerinin başlangıç yaşları ortalama 6.2±2.8 (6-10 yıl), son muayenedeki yaşları ortalama 27.8±9.6 (11-45 yıl) idi. Altı hastada ilk yakınma yüz zaafı, diğer 6 hastada ise asimetrik kol zaafı idi. Son muayenede 4 hastada boyun zaafı ve ambulasyon kaybı gelişmişti, hiç bir hasta trakeostomize değildi. Dört hastaya genetik inceleme yapılmıştı, bunların 3'ünde D4Z4 tekrar sayısı 2-4, birinde ise 8 bulundu.

Tartışma: Erken başlangıçlı FSHD'nin, 5 yaşından önce başlayanlarda yüz zaafı, 5-10 yaş arasında başlayanlarda ise skapulohumeral zaafı başladığı bildirilmektedir. Bizim çalışmamızda da benzer şekilde 0≤5 yaş grubunda başlangıç bulguların ağır yüz zaafı, 6≤10 yaş grubunda ise yüz zaafı ve ekstremite zaaf dağılımın benzer oranda olduğu görüldü. Ayrıca, çalışmamızda infantil FSHD grubunda D4Z4 sayısında azalma daha fazlaydı, bu da literatürde erken başlangıçlı ve ağır seyirli FSHD'lerde tekrar sayısının daha belirgin etkilendiğini, bu moleküler özelliğin klinik tabloyu ve hastalığın seyrini etkilediğini destekliyor. Infantil FSHD daha nadirdir, hastalığın ağır bir formu olduğundan daha yakından izlenmeye ihtiyacının olduğu dikkate alınmalıdır.

Bildiri ID : 48 MYASTENİA GRAVİS HASTALARINDA DİĞER OTOİMMÜN HASTALIKLAR VE MALİGNİTE İLİŞKİSİNİN İNCELENMESİ: KLİNİK OLARAK DENEYİMİMİZ

ÖZGE UYGUN, NUR BAŞÇI, ONUR ANIL MUTLU, MELİH TÛTÛNCÛ, AYŞEGÛL GÛNDÛZ, NURTEN UZUN ADATEPE, İSTANBUL ÜNİVERSİTESİ-CERRAHPAŞA, CERRAHPAŞA TIP FAKÛLTESİ, NÖROLOJİ ANABİLİM DALI

Özet:

Myastenia Gravis hastalarında diğere otoimmün hastalıklar ve malignite ilişkisinin incelenmesi: Klinik olarak deneyimimiz

Giriş: Myastenia Gravis (MG), post-sinaptik nöromusküler kavşağı karşı antikorlarla seyreden otoimmün bir hastalıktır (OİH). Kadın cinsiyet ve erken başlangıçlı MG hastaları en yüksek otoimmün hastalık riskine sahiptir. Öte yandan, malignite ve MG açısından incelendiğinde timoma dışında MG ve diğere maligniteler arasında kesin bir ilişki gösterilmemiştir.

Yöntem: Çalışmamıza 2010-2024 yılları arasında MG tanısı alan tüm hastalar dahil edilmiştir. Eşlik eden otoimmün hastalıklar ve malignite varlığı, hastaların demografik özellikleri, klinik şiddet, timik patolojilerle ilişki ve antikor tipleri analiz edildi.

Tartışma: Çalışmamıza 157 hasta (81 K, 76 E) dahil edildi. Hastaların güncel yaş ortalamaları ve hastalık başlangıç yaşları sırasıyla 52.6 ± 16.87 ve 44.8 ± 18.1 yıl idi. Tiroid hastalıkları başta olmak üzere 34 hastada (%22, 25 K, 9 E) otoimmün hastalık vardı. Tiroid hastalıkları kadın cinsiyette daha sık görülürken, malignite erkek cinsiyette daha saptandı. Maligniteler arasında ürogenital kanserler ve prostat adenokarsinomu en sık gözlenen kanserlerdi. Başlangıç yaşı, hastalık tipi, klinik seyir, hastalık şiddeti, demografik bulgular, antikor tipleri diğere otoimmün hastalıkları olan ve olmayan gruplarda farklı değildi.

Sonuç: Myastenia Gravis, otoimmün tiroid hastalıkları başta olmak üzere diğere OİH lerle birlikte yaygın olarak görülmektedir. Ayrıca, MG ile malignite arasındaki ilişki incelendiğinde en sık ürogenital kanserlerler birliktelik gözlenmiş, literatüre benzer şekilde otoimmün hastalıklara göre daha az birliktelik görülmüştür.

Bildiri ID : 54 DÜŞÜK BAŞ AYIRICI TANISINDA ANTİSENTETAZ SENDROMU-OLGU SUNUMU

CANAN DUMAN İLKİ, GÖKHAN PEK, ZERİN ÖZAYDIN AKSUN, HÜSEYİN ÖZDEN ŞENER,

ANKARA ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ

Özet:

Giriş: İdyopatik inflamatuvar miyopatiler (İİM), farklı klinik tutuluşları ve tedavi yanıtları olan heterojen bir immün hastalık grubudur. Antisentetaz sendromu (ASS), kas spesifik antikorların tanımlanmasıyla birlikte 1990'lerden beri bilinen idyopatik inflamatuvar miyopatilerin bir alt grubudur. Miyozit, artrit, interstisyel akciğer hastalığı, işçi eli görünümü ve Raynoud fenomeni gibi klinik tablolardan bir veya daha fazlası eşlik edebilir. Bazı hastalarda kas dışı tutulumlar klinik olarak daha ön planda olduğundan tanıda zorluk yaşanabilir.

Olgu: Altmış dört yaşındaki erkek hasta, 1 yıldır kol ve bacak proksimallerinde belirgin güçsüzlük, başını dik tutmakta zorluk yakınmaları ile başvurdu. Son 5 yılda birçok defa pnömoni nedeniyle hastane yatışı ve bir dönem sürekli oksijen ihtiyacı olduğu öğrenildi. Kas gücü; boyun ekstansiyonu 2/5, boyun fleksiyonu 3/5, sol deltoid, triseps ve bilateral parmak ekstansörleri 4/5, bilateral iliopsoas 3/5 idi. Derin tendon refleksleri alınmıyordu. Kreatin kinaz (CK) 409 U/L (0-190) idi. Toraks BT'de her iki akciğer alt lobda bronşiektazik alanlar ve mikronodüller mevcuttu. İlk EMG incelemesinde yaygın alt motor nöron tutuluşu ve frontal kas tek lif EMG'de jitter artışı olan hastanın ikinci EMG'sinde servikal paraspinal ve semispinalis capitis kaslarında miyopati ile uyumlu bulgular izlendi. Miyozit panelinde PL-12 antikor pozitif ve kas biyopsisinde inflamatuvar miyopati ile uyumlu bulgular olması üzerine ASS tanısı aldı.

Yorum: ASS'de CK'nın çok yükselmemesi tanıda güçlük oluşturabilir. Olgumuz, EMG'de en güçsüz kaslara bakmanın önemini ve düşük baş ayırıcı tanısında inflamatuvar miyopatileri her zaman akılda tutmak gerektiğini hatırlatmıştır.

Bildiri ID : 55 SUBKUTAN IMMUNGLOBULİN TEDAVİSİNDE TEDAVİYE İLİŞKİN MEMNUNİYET, TERCİHLER VE YANETKİLERİN DEĞERLENDİRİLMESİ

BEDİRHAN MENGÜÇ , FARİD HOJJATI , EMEL OĞUZ AKARSU , HAMDİ NECDET KARLI ,

BURSA ULUDAĞ ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ HASTANESİ

Özet:

Amaç: Subkutan immunglobulin tedavisi, nöromusküler hastalıkların yönetiminde önemli bir seçenek olarak değerlendirilmektedir. Bu çalışma, Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Nöromusküler Hastalıklar Polikliniğinde subkutan immunglobulin alan hastaların tedaviye ilişkin memnuniyetini, tercihlerini ve yan etkilerini incelemeyi amaçlamaktadır.

Yöntem: Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Nöromusküler Hastalıklar Polikliniğinde takipli subkutan immunglobulin alan 13 hasta çalışmaya dahil edilmek üzere seçilmiştir. Ancak, üç hastaya ulaşamadığı için bu hastalar çalışmadan çıkarılmıştır.

Sonuç: Çalışmaya dahil edilen 10 hastadan 7'si kadın, 3'ü erkektir. Bu hastaların 5'i refrakter miyastenia gravis, 5'i ise kronik inflamatuvar demiyelinizan polinöropati tanısı ile subkutan immunglobulin tedavisi görmektedir. Hastaların 9'u tedaviyi evde uygularken, 1 hasta hastanede subkutan immunglobulin almıştır.

Hastaların subkutan immunglobulin tedavisi ile ilgili memnuniyet derecesi, 10 üzerinden $8,7 \pm 1,15$ olarak ölçülmüştür. Şu anda 3 hasta hala subkutan immunglobulin kullanmakta, 2 hasta intravenöz immunglobuline geçiş yapmıştır ve 6 hasta immunglobulin ihtiyacı kalmadığı için tedaviyi sonlandırmıştır. Gelecekteki tedavi tercihleri sorgulandığında, 4 hasta subkutan immunglobulini kullanım kolaylığı ve evde uygulanabilirlik nedeniyle tercih ederken, 6 hasta intravenöz immunglobulini hızlı ve etkili olduğu için tercih etmektedir.

Subkutan immunglobulin kullanımı sırasında bildirilen yan etkiler arasında 1 hastada şiddetli baş ağrısı, 1 hastada subkutan nodül ve 1 hastada enjeksiyon yeri reaksiyonu bulunmuştur. Bu yan etkiler nedeniyle bazı hastalar subkutan immunglobuline devam edememiştir.

Yorum: Genel olarak, subkutan immunglobulin tedavisi yüksek memnuniyet oranı sağlamaktadır ve evde uygulanabilirlik açısından avantajlar sunmaktadır. Ancak, bazı hastalar intravenöz immunglobulini daha hızlı ve etkili sonuçlar elde etmek için tercih etmektedir. Yan etkiler dikkate alınarak tedavi seçenekleri hastanın bireysel durumuna göre belirlenmelidir.

Bildiri ID : 57 AİLEVİ TRANSTİRETİN AMİLOİDOZDA PATİSİRAN TEDAVİSİ: TEK MERKEZ DENEYİMİ

İBRAHİM KAMACI, ARMAN ÇAKAR, HACER DURMUŞ, YEŞİM GÜLŞEN-PARMAN,

NÖROMÜSKÜLER HASTALIKLAR BİLİM DALI, İSTANBUL ÜNİVERSİTESİ, İSTANBUL TIP FAKÜLTESİ

Özet:

Giriş: Ailevi transtiretin amiloidoz (ATTRv), TTR genindeki mutasyonlara bağlı olarak gelişen bir hastalıktır. Hastalığın tedavisinde son yıllarda onay alan farklı tedavi seçenekleri bulunmaktadır. Patisiran, TTR proteininin yapımını mRNA düzeyinde baskılayan ve intravenöz yolla uygulanan bir tedavidir.

Yöntem: Çalışmamıza, İstanbul Tıp Fakültesi Nöroloji Anabilim Dalı Nöromusküler Hastalıklar Bilim Dalı'nda aATTR tanısı ile takip edilen ve APOLLO randomize kontrollü ve açık etiketli uzatma çalışması kapsamında patisiran kullanan, üç aileden dört hasta on yıl boyunca takip edildi ve hastaların tedavi yanıtları değerlendirildi.

Bulgular: Çalışmaya alınan hastaların tümü erkekti. Hastaların tedavi başlangıcındaki ortalama yaşı 33.5 (27 ve 48 arasında) idi. Polinöropati bulguların başlama ortalama yaşı 33 yıldır (25 ve 47 arasında). Hastalarda Gly47Glu (2 hasta), Val30Met (1 hasta) ve Glu89Gln (1 hasta) varyantları mevcuttu. Tüm hastalarda hastalık evresi 1 idi. Gly47Glu varyantı olan iki hastada tedavi öncesinde belirgin otonom tutulum bulguları ve ekokardiyografide kalp tutulumu mevcuttu. Bunun dışında hastaların hiçbirinde sistemik bulgu yoktu. Nörolojik muayene, sinir ileti çalışmaları, otonom tutulum testleri ve kantitatif duysal test (QST) parametrelerinin içeren mNIS+7 skor ortancası tedavi başlangıcında 41,5 (4 ve 89 arasında) iken on yıl takip sonrasında ise 44,5 (4 ve 94,25 arasında) olduğu görüldü. Başlangıç Norfolk Yaşam Kalitesi Testi ortalama skoru 31 (4 ve 79 arasında) iken on yıl takip sonrası 27 (0 ve 85 arasında) idi. Benzer şekilde Rasch-Built Maluliyet Skalası (ROD-S) ve otonom sinir sisteminin değerlendirildiği COMPASS-31 skorlarında anlamlı değişiklik görülmedi. Dört hasta da 10 yıl takip süresi sonunda halen evre 1 düzeyinde idi. Transtorasik ekokardiyografi bulgularında değişiklik izlenmeyen hastaların hsTroponin-T, proBNP ve spot idrar protein/kreatinin oranları normaldi. Bir hastada premedikasyon olarak kullanılan metilprednizolona ikincil olduğu düşünülen katarakt dışında yan etki görülmedi.

Sonuç: Çalışmamız ATTRv tedavisinde etkili bir tedavi seçeneği olan patisiran ile ilgili gerçek yaşam verileri sunması açısından önem taşımaktadır. Hastalarımızda, ilacın etkililiğinin uzun süreli takipte de halen devam ettiği görülmüş ve ciddi yan etki izlenmemiştir.

Bildiri ID : 58 ÇOK GEÇ BAŞLANGIÇLI MYASTHENİA GRAVİS HASTALARININ KLİNİK VE DEMOGRAFİK ÖZELLİKLERİ

SARRA ELHAMİDA LAZRAK , EMEL OĞUZ AKARSU , NECDET KARLI ,

BURSA ULUDAĞ TIP FAKÜLTESİ HASTANESİ

Özet:

Amaç: Bu çalışmanın amacı, çok geç başlangıçlı myasthenia gravis (MG) hastalarının klinik ve demografik özelliklerini tanımlamaktır.

Yöntemler: Bu gözlemsel kesitsel çalışmaya 2000-2024 yılları arasında MG tanısı ile takip edilen 290 hasta dahil edilmiştir. Hastalar üç yaş grubuna sınıflandırılmıştır: erken başlangıçlı MG (başlangıç yaşı <50 yıl), geç başlangıçlı MG (başlangıç yaşı ≥50 ve <65 yıl) ve çok geç başlangıçlı MG (başlangıç yaşı ≥65 yıl). Demografik, immünolojik, klinik veriler ve tedavi şemaları incelenmiştir.

Bulgular: Toplamda 130 (%44,8) hasta erken başlangıçlı MG, 96 (%33,1) hasta geç başlangıçlı MG ve 64 (%22,1) hasta çok geç başlangıçlı MG olarak sınıflandırılmıştır. Geç başlangıçlı ve çok geç başlangıçlı MG hastaları, daha sık erkek cinsiyette olup ($p<0,001$), erken başlangıçlı gruba kıyasla çok geç başlangıçlı grupta anti-AChR antikorlarının varlığı daha yüksektir ($p<0,001$) ve daha az hastada timoma görülmüştür ($p<0,001$). Eşlik eden hastalıklar açısından, geç ve çok geç başlangıçlı gruplarda kardiyovasküler hastalıklar ve diyabetes mellitus daha yaygınken, eşlik eden otoimmün hastalıklar açısından gruplar arasında fark bulunmamıştır. İlk başvuru sırasında MGFA skorları ve en kötü MGFA skorları açısından gruplar arasında anlamlı bir fark tespit edilmemiş, yoğun bakım yatışı ve miyastenik kriz öyküsü açısından gruplar arasında anlamlı fark gözlenmemiştir ($p>0.05$). Çok geç başlangıçlı grupta immünsüpresif tedavi ihtiyacının daha az olduğu dikkat çekmiştir.

Sonuçlar:

Bulgular, çok geç başlangıçlı MGnin daha sık erkeklerde görüldüğünü ve bu grupta anti-AChR antikor pozitifliğinin daha yaygın olduğunu göstermiştir. Çok geç başlangıçlı grupta immünsüpresif tedavi ihtiyacının daha az olduğu gözlemlenmiştir. Öte yandan, eşlik eden hastalıkların sıklığına rağmen klinik seyir açısından anlamlı fark bulunmaması dikkat çekicidir.

Bildiri ID : 59 SJÖGREN SENDROMU İLE İLİŞKİLİ PERİFERİK SİNİR SİSTEMİ HASTALIKLARI: TEK MERKEZ DENEYİMİ

Tuğba Eyigüzbüz^{1,2}, Arman Çakar¹, Hacer Durmuş¹, Yeşim Parman¹

- 1- İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi Nöromusküler Hastalıklar Bilim Dalı
- 2- Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Bağcılar Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Nöroloji Kliniği

Giriş: Sjögren sendromu (SS), esas olarak tükürük ve gözyaşı bezleri gibi ekzokrin bezleri etkileyen sistemik bir otoimmün hastalıktır. Hastalıkta sinir sistemi tutulumu gibi ekstraplandüler bulgular da görülebilir. En sık görülen nörolojik tutulum, hastaların yaklaşık %15'inde görülen periferik nöropatidir.

Materyal ve Metot: Bu çalışmada, İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Nöromusküler Hastalıklar Bilim Dalı'nda 2016 ACR/EULAR sınıflandırma kriterleri kriterlerine göre SS tanısı alan ve eşlik eden periferik nöropatisi olan 12 hastanın klinik ve elektrofizyolojik özellikleri incelenmiştir.

Bulgular: Hastaların 11'i kadındı. Periferik nöropati (PN) tanısı anındaki medyan yaşı 55,5 (30-79 yaş arasında) ve PN tanısı almasından itibaren medyan hastalık süresi 4,5 (0-45) ay idi. On hastada SS tanısı nörolojik bulgular ile koyuldu. İki hastada ise SS tanısı PN belirtileri olmadan önceden biliniyordu ve hastalar tedavi olarak sadece hidrosiklorokin kullanıyordu. Hastaların en sık başlangıç yakınması duysal şikayetler (9/12) idi. Üç hastada, duysal ve motor aksonal polinöropati, ikişer hastada duysal ganglionopati, demiyelinizan polinöropati ve ince lif nöropatisi birer hastada ise kranyal nöropati, motor aksonal nöropati ve fasyal başlangıçlı duysal motor nöropati (FOSMN) esas klinik tabloyu oluşturmaktaydı. En sık tutulan kranyal sinir trigeminal sinirdi (iki hasta). Sinir biopsisi yapılan beş hastanın üçünde vaskülit bulgusuna rastlandı. Hastalarda en sık görülen ekstraplandüler tutulum primer bilier kolanjit idi (3 hasta). Hastaların %83'ü (10 hasta) glukokortikoid (oral veya intravenöz) almaktaydı. Dokuz hastaya takip sırasında ek immünsüpresif tedavi başlandı. En sık kullanılan ek immünsüpresif azatioprin (4 hasta), siklofosamid (3 hasta), mikofenolat mofetil (2 hasta) ve Ritüksimab (2 hasta) tedavileri olup monoterapi veya ek tedavi olarak uygulandı. Üç hastaya ilk tedavi olarak, iki hastada ise steroide ek olarak intravenöz immunglobulin (IVIg) verildi. 3 hastaya plazmaferez yapıldı. Distal duysal ve motor aksonal polinöropati fenotipindeki bir hasta ile FOSMN sendromu olan bir hastada tedavi yanıtı kötü iken, diğer hastalarda tedaviyle iyi klinik yanıt alındı.

Sonuç: SS, çalışmamızdaki hastalarda olduğu gibi farklı tipteki nöropati tablolarına neden olabilmektedir. Nöropati tablosu, hastalarımızın çoğunda olduğu gibi ilk bulgu olarak veya hastalık süresince gelişebilmektedir. Hastalığın iyi tanınması ve erken tedavi ile klinik yanıt yüz güldürücü olabilmektedir.

Bildiri ID : 64 ATAKSİ BULGULARIYLA KENDİNİ GÖSTEREN DİSFERLİNOPATİ SPASTİK ATAKSİ OLGUSU

MEHLİKA PANPALLI ATEŞ¹, ELİF ERCAN TAŞKIN¹, HAKTAN BAĞIŞ ERDEM²,

¹ ETLİK ŞEHİR HASTANESİ, NÖROLOJİ ANABİLİM DALI

² ETLİK ŞEHİR HASTAHANESİ TIBBİ GENETİK ANABİLİM DALI

Özet:

Giriş: Disferlinopatiler, *DYSF* genindeki mutasyonlar nedeniyle disferlin eksikliğinden kaynaklanan ilerleyici kas güçsüzlüğü ve dejenerasyonuna neden olan bir dizi kas distrofidir. *SACS* geni ise ataksin-1in işlenmesinde rol oynayan bir protein olan saksini kodlar. Nöromusküler Hastalıklar Bölümümüzde miyoshi muskuler distrofi ile spastik ataksi bulgularının birlikte görüldüğü hasta hakkındaki tecrübelerimizi aktarmak amaçlı bu bildiriği göndermekteyiz.

Olgu: 30 yaşında erkek hasta, alt ekstremitelerde güçsüzlük ve düşme şikayetleri nedeniyle Nöromusküler Hastalıklar Polikliniğimize başvurdu. Özgeçmişinde 40 günlükken febril konvülsiyon öyküsü, yaşitlarına göre geç yürümesi, geç konuşma öyküsü bulunuyordu. 17 yaşından itibaren düşme şikayetleri olan hastanın fizik muayenesinde; upslanting palpebral fistül, kısa filtrum, boyun kısa-kalın, parmaklarda brakidaktili-kamptodaktili, ayakta pes cavus deformitesi gözlemlendi. Nörolojik muayenesinde alt ekstremitelerde bilateral gastroknemius kas güçsüzlüğü (4/5) vardı. Derin tendon refleksi canlıydı, taban cildi refleksi ekstansör olarak alındı. Extremitate ataksisi ve spastisite belirgindi (MAS 3). Laboratuvar incelemelerinde kreatin kinaz yüksekliği mevcuttu. Radyolojik görüntülemeleri incelendiğinde kranial manyetik rezonans (MR) görüntülemesinde korpus kollozumda incelleme izlendi. Spinal kord MR incelemesi normal sınırlarda idi. Yapılan elektronöromiyografisinde (ENMG) sensorimotor periferik nöropati zemininde ön kök/ön boynuz tutulumu ile uyumlu olarak değerlendirildi. Hastanın genetik incelemesi ile *DYSF* geninde ve *SACS* geninde homozigot varyant tespit edildi.

Tartışma-Sonuç: Distal kas güçsüzlüğü ve yükselmiş kreatin kinaz değerlerinin *DYSF* genindeki patojen varyant saptadığımız miyoshi muskuler distrofi; ataksi, spastisite ve ENMG bulguları ile *SACS* genindeki mutasyon ile ilişkilendirilmiştir. Daha önce her iki genin birlikte patojen varyant saptadığı hasta literatürde bulunamadığı için burada hastamızı sunmak ve tartışmak istedik.

Bildiri ID : 66 JENERALİZE MİYASTENİA GRAVES VE GEÇ LATENT SİFİLİZ BİRLİKTELİĞİ: OLGU SUNUMU.

Tuğba Eyigürbüz¹, Malika Egemberdiyeva¹, Selva Ala Selek², Nilüfer Kale¹

¹ Bağcılar Eğitim ve Araştırma Hastanesi Nöroloji Birimi

² Bağcılar Eğitim ve Araştırma Hastanesi Enfeksiyon Birimi

Giriş: Miyastenia Graves (MG), nöromusküler kavşağın postsinaptik membranına özgü antikorların etkisiyle oluşan ve nöromusküler iletişimde bozulmaya yol açan bir otoimmün hastalıktır.

Sifiliz, *Treponema pallidum*'un neden olduğu bir spiroket hastalığı olup enfeksiyon 12 aydan daha önce geliştirse geç latent sifiliz olarak değerlendirilir. Bu vaka ile iki hastalığın birlikte olduğu vaka sunulacaktır.

Olgu: Otuz-sekiz yaşında erkek hastanın 3 yıl önce başlayan gün içinde değişkenlik gösterebilen çift görme ve göz kapağı düşüklüğü yakınmalarına eklenen yutma güçlüğü, boyun düşmesi, terleme, iştahsızlık ve halsizlik şikayetleri ile başvurdu. Nörolojik muayenesinde solda belirgin pupil seviyesinde pitoz, kas gücü muayenesinde orbicularis okuli, masseter ve dil kuvveti ile uvula elevasyonu zayıf, baş fleksiyonu 3/5, ekstremitelerde distalde ve alt ekstremitelerde proksimalde 4/5 idi. Asetil kolin antikoru pozitif saptanan ve elektrofizyolojik değerlendirmesinde %30'a varan dekrement gözlemlendi. Amerika Miyastenia Gravis Birliği Sınıflandırmasına göre MGFA 3b sınıfında Miyastenia Gravis olarak değerlendirilen hastanın Miyastenia Gravis günlük aktivite skoru (MG-ADL) 6 üstünde olması nedeni ile hastaya pridostigmin 3*1 yanında 5 gün 0,4 mg/kg dan intravenöz immün (İV) globulin tedavisi başlandı. Tedavi ile miyastenik yakınmalarında kısmi de olsa düzelme göstermeyen ve terleme, iştahsızlık gibi sistemik yakınmaları da olan hastanın yatışı esnasındaki rutin tetkiklerine ilaveten istenen nontreponemal test (VDRL) ve treponemal test (TP-PA) reaktif saptandı. Nörosifiliz ayırıcı tanısı amacıyla beyin omurilik sıvısı (BOS) incelendi ve normal sınırlarda bulundu. Ayrıntılı anamnezinde hastanın son bir yıl içinde iki kez periferik fasiyal paralizi öyküsü öğrenildi ve nörosifiliz tanısı ekarte edilemediği için nörosifiliz olarak kabul edildi. Penisilin alerjisi olan hastaya İV seftriakson tedavisi başlandı ve antibiyoterapi sonrasında MG-ADL'si 3 e düştü.

Sonuç: Miyasteni ve sifiliz birlikteliği literatürde tek vakada bildirilmiştir. Ayrıca miyastenia graves tedavisinde tedaviye yanıtın gecikmesi durumunda hastalar daha ayrıntılı incelenmesi önemlidir.

Bildiri ID: 68 Multipl açıl-KoA dehidrojenaz eksikliği (Geç başlangıçlı MADD): Olgu Sunumu

MalikaEgemberdiyeva¹,Tuğba Eyigürbüz¹,Leyli Şentürk²,Tarık Yıldırım³,Arzu Selamioğlu³

Nilüfer Kale¹

¹- Bağcılar Eğitim ve Araştırma Hastanesi Nöroloji Birimi

²- Bağcılar Eğitim ve Araştırma Hastanesi Genetik Birimi

³- Bağcılar Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Metabolizma Birimi

Giriş: Multipl açıl-KoA dehidrojenaz eksikliği (MADD), mitokondrial elektron transfer zincirinin eksikliğinden kaynaklanan bir yağ asidi oksidasyon bozukluğudur. Neonatal başlangıç olabildiği gibi geç başlangıçlı da olabilir. Yenidoğan başlangıçlı formda hipotoni, hipoglisemi ve metabolik asidoz görülürken, geç başlangıçlı formda egzersiz intoleransı, kas güçsüzlüğü ve kas liflerinde lipid depolanması ile karakterizedir.

Olgu: 54 yaş erkek hasta yoğun kas ağrıları ve kas güçsüzlüğü ile başvurusunda polimiyozit tanısı ile başka merkezde prednizolon ve çeşitli immunmodulator tedaviler ile takip edildiği öğrenildi. Oral prednizolon tedavisi altında hastanın nörolojik muayenesinde üst ekstremitte proksimal kuvveti 4/5, alt ekstremitte proksimal kuvveti4/5 idi. Güncel kreatin fosfokinaz değeri 761 U/L olan hastanın soygeçmişinde dört kardeşinin bilinmeyen nedenlerle küçük yaşlarda exitus olması ve hastanın zaman zaman kas gücünün tam olması nedeni ile olası metabolik miyopatiler açısından incelendi.Kas biyopsisi lipid birikim miyopatisi ile uyumluydu. Açilkarnitin profilinde C5, C10, C12 ve C14 yüksek olup idrar organik asit analizinde etilmalonik asit ve adipik asit atılımı izlendi.Genetik analizdeETFDH geni ekzon 10'da homozigot (NM_004453) c.1130T>C p. (Leu377Pro) varyantı saptandı ve MADD fenotipi ile ilişkili bulundu.

Hastaya riboflavin, koenzim Q10, karnitin tedavileri başlandı ve yağ ve proteinden kısıtlı diyet önerildi. Hastanın takibi sırasında şikayetlerinde düzelmeye gözlemlendi ve mevcut immunsupresan tedavileri tedricen azaltılıp kesildi.

Sonuç: Başvuru esnasında hastalar inflamatuvar miyopati kliniğinde olsalar dahi tedaviye yanıtızsızlık ya da kısmi yanıtta anamnez derinleştirilmeli ve ileri tetkik edilmelidir. MADD'nin neden olduğu akut kalp, solunum veya karaciğer yetmezliği ve metabolik anormallikler yaşamı tehdit edici olabilir.

Bildiri ID : 69 KALITSAL POLİNÖROPATİLER TANILI HASTANIN KLİNİK, ELEKTROFİZYOLOJİK VE GENETİK ÖZELLİKLERİ

MalikaEgemberdiyeva¹,Tuğba Eyigürebüz¹,Leyli Şentürk², Nilüfer Kale¹

¹ Bağcılar Eğitim ve Araştırma Hastanesi Nöroloji Birimi

² Bağcılar Eğitim ve Araştırma Hastanesi Genetik Birimi

Amaç: Kalıtsal polinöropatiler periferik motor, duyuşal ve otonom sinirleri etkileyen bir grup hastalıktır Kalıtsal polinöropatilerin toplumdaki prevalansı 1:2500 dir.Gün geçtikçe tespit edilen mutasyon sayısı da artmaktadır. Genetik sınıflamalar konusunda önemli gelişmeler olması sebebiyle kalıtsal polinöropatilerin önemli bir bölümüne tanı konmasını kolaylaştırmıştır.

Genetik çalışmalarının gelişmesi ile kalıtsal polinöropati ile ilgili daha da çok bilgi edinilmesini sağlayacaktır.Edinilen bilgiler ile de yeni tedavi perspektifleri oluşması yönündeki çalışmalar ivme kazanacaktır.

Materyal ve Metot: Bu çalışma, 2019-2024 tarihleri arasında hastanemizde takipli polinöropati hastalarının nörolojik muayenelerinin,genetik ve elektrodagnostik verilerinin retrospektif bir dosya taramasına odaklanmaktadır.

Bulgular : genetik kökenli polinöropati tanılı 13 hastamızın 8si kadın 6ü erkekti . Yaş ortalaması 40.5 idi . Genetik kökenli polinöropatili tanılı hastaların klinik tablo ile korelasyon gösteren genetik tanının doğrulanması sağlandı (mthfr , pmp22 5 hasta , anox 1, cyp 27a1 , gdap1 , mme 2 ,pnp2a6 gap junction b protein
1) hastalarımızın elektromiyografisi polimiyopati ile uyumludur.

Sonuç: Polinöropati vakalarında genetik çalışmalarının gelişmesi sayesinde daha kolay tanı ve anlaşması zor olan potogenez mekanizmalarının basıetlenmesi, güncel genetik tedavi yaklaşımları açısından önem teşkil etmektedir.

Bildiri ID : 6 RİTÜXİMAB TEDAVİSİ ALTINDA COVID-19 SONRASI KÖTÜLEŞEN ANTI-MUSK ANTİKORU POZİTİF REFRAKTER MİYASTENİA GRAVİS OLGUSU

NESRİN ERGİN,

Özet: 57 yaşında, anti-MuSK pozitif miyastenia gravis tanısı almış kadın hasta.10 yıldır Mestinon (pyridostigmin) 6x1, Deltacortril (prednisolon) 60 mg/gün, azatioprin 150 mg, periyodik IVIG, pulse steroid, nadiren plazmaferez seansları ve son 4 yıldır rituximab (RTX) tedavisi alıyordu.Solunum güçlüğü ve ateş yüksekliği nedeniyle yapılan COVID-19 PCR testi pozitif çıkan hasta, yoğun bakıma alındı. Tedavinin 18. gününde semptomları gerileyen hasta, PCR negatifleşmesi sonrası serviste stabil bir şekilde takip edildi. Tedavi altında hastanın COVID-19 enfeksiyonu nedeniyle miyastenik krizleri kötüleşti. Ancak, RTX tedavisi planlandığı gibi aksatılmadı.

Tartışma: RTX kullanımı, COVID-19 ile daha şiddetli hastalık seyrine, uzamış hastane yatış sürelerine ve daha yüksek mortalite oranlarına yol açabilir. COVID-19 pnömonisi sırasında Oral steroidlerin yüksek dozda kullanımı, enfeksiyöz komplikasyon oranını önemli ölçüde artırmaktadır. COVID-19 hastalarında, özellikle immünsüpresif tedavi görenlerde veya altta yatan hastalıkları olanlarda pnömoni insidansı ve ölüm oranlarında keskin bir artış bildirilmiştir. İmmünsüpresif tedavi altındaki hastalarda, özellikle pandemi döneminde, fırsatçı enfeksiyon riski artmıştır. Bu durum, MG hastalarında tedavi yönetimini daha da karmaşık hale getirmektedir.

Sonuç: Anti-MuSK pozitif refrakter miyastenia gravis hastalarında, enfeksiyon riski dikkate alınarak immünsüpresif tedavilerin titizlikle yönetilmesi gerekmektedir. RTX, etkili bir tedavi olsa da, tedavi etkinliği sağlanana kadar krizleri önlemek için IVIG plazmaferez gibi ek önlemler düşünülmelidir. Miyastenia gravis hastalarında, özellikle COVID-19 gibi enfeksiyonlar sırasında, immünsüpresif tedaviye yönelik dikkatli bir yaklaşım benimsenmelidir.

Bu olgu, MG yönetiminde enfeksiyon risklerinin dengelenmesi gerektiğini ve özellikle immünsüpresif tedavi altında olan hastalarda daha dikkatli olunması gerektiğini vurgulamaktadır.

Bildiri ID: 9 MPO-ANCA İLİŞKİLİ VASKÜLİTE BAĞLI YAYGIN SENSORİMOTOR PERİFERİK NÖROPATİ OLGUSU

SİMAY TAVACI¹, ŞULE BİLEN¹, ŞÜKRAN ERTEN²,

¹ ANKARA BİLKENT ŞEHİR HASTANESİ NÖROLOJİ KLİNİĞİ

² ANKARA YILDIRIM BEYAZIT ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ ROMATOLOJİ KLİNİĞİ

Özet:

Anti-nötrofil sitoplazmik antikor (ANCA) ile ilişkili vaskülit (AAV) birden fazla organdaki küçük ve orta büyüklükteki kan damarlarını etkileyen nadir bir otoimmün hastalıktır. Glomerülo nefrit (GN) ve diffüz alveoler kanama (DAH) en sık görülen sistemik klinik bulgularından olup nöropati gibi nörolojik komplikasyonlar eşlik etmektedir. ANCA ile ilişkili vaskülit, vaskülitik nöropatinin en önemli nedenlerinden biridir. Vaskülitik nöropati sinir kan damarlarının inflamatuvar tahribatı ve ardından gelen iskemik hasardan kaynaklanan akut - subakut başlangıçlı ağrılı duyu ve motor defisitlerle karakterize edilen çeşitli bir grup hastalıktır.

AAV, mikroskobik polianjiit (MPA), polianjiitli granülomatozis (GPA) ve polianjiitli eozinofilik granülomatozis (EGPA) olmak üzere 3 vaskülit tipini içerir.

MPA, miyeloperoksidaza (MPO-ANCA) karşı yönlendirilen ANCA ve çok az veya hiç bağışıklık birikimi olmayan nekrotizan vaskülit ile ilişkilidir.

Kronik alkol kullanımı olan 60 yaşında erkek hasta başvurusundan 2 ay önce başlayan el ve ayaklarda uyuşma, güçsüzlük ve yürüyememe şikayetleri nedeniyle interne edildi. Nörolojik muayenede, alt ekstremitelerde hakim yaygın güçsüzlüğü olan hastanın elektromiyografik incelemesinde yaygın ve ağır sensorimotor periferik nöropati tespit edilmesi üzerine etyolojinin kronik alkolizm dışındaki etmenlere de bağlı olabileceği düşünülerek yapılmış olan tetkiklerde MPO-ANCA antikoruna yüksek titrede pozitif olarak bulundu. Mevcut kliniği ve elektrofizyolojik bulguları romatoloji bölümünce değerlendirilen olgu MPO-ANCA ilişkili vaskülit tanısıyla devir alındı ve etyolojiye yönelik agresif ve etkili medikal tedavi ve ardından yapılan fizik tedavi sonrasında mobilize olabilir duruma geldi.

Bu olgumuzu sunarken periferik nöropati sebebi olarak kronik alkolizm vb aşikar görünen etyolojik faktörler bulunsa da, uygun ve yeterli tedavi ile klinik tablonun kısmen ve/veya önemli ölçüde geri döndürülebileceği vaskülitleri de mutlaka araştırmak gerektiğini vurgulamayı amaçladık.

Bildiri ID: 10 BARIATRİK CERRAHİ SONRASI BİLATERAL OBTURATOR SİNİR HASARI

ESRA NUR KARGIN, NEVİN PAZARCI , YUNUS DİLER ,

ÜMRANIYE EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ

Özet:

Amaç: Son yıllarda artış gösteren obeziteyle birlikte bariatrik cerrahi uygulamalarının popülaritesi artmıştır. Cerrahi uygulamalarla birlikte bu uygulamaların nörolojik komplikasyonlarında da artış görülmektedir. Literatürde daha önce bildirilmemiş bir nörolojik komplikasyon olan bariatrik cerrahi sonrası bilateral obturator sinir hasarı gelişen olgumuzu sizlerle paylaşmaya değer gördük.

Olgu: 45 yaşında bilinen diyabetes mellitus tanılı kadın hasta,morbid obezite nedeniyle Haziran 2023'te Sleeve Gastrektomi operasyonu olmuş. Hastada operasyondan 3 ay sonra 117 kilodan 100 kiloya düştüğü dönemde önce sol bacağına birkaç gün sonra sağ bacağına uyuşma şikayeti başlamış, zamanla bu şikayete ağrı da eşlik etmiş. Hasta zamanla ayağa kalmakta ve yürümekte zorlanmaya başlamış. Operasyonu yapan doktoru tarafından yüksek doz B vitamin kompleksi başlanarak takibe alınmış, verilen vitamin desteği ile şikayetleri kısmen azalmış.

Hastanın bu aşamada tarafımızca yapılan nörolojik muayenesinde iki yanlı uyluk adduktör kaslarında zaafiyet tespit edildi. Yapılan elektrofizyolojik incelemesinde iki yanlı obturator sinirin inerve ettiği kaslarda görece yetersiz derecede reinnervasyonun başladığı, denervasyonun gözlemlenmediği subakut dönem nörojen tutulum ile uyumlu bulundu. Hastanın mevcut sinir hasarı ve kas tutulumu uyluk ve pelvis kontrastlı MR görüntülemesi ile desteklendi. Hastanın B vitamin kompleks takviyesine devam edildi ve fizik tedavi desteği eklendi. Hastamız klinik olarak ağrı ve uyuşmasının azaldığını belirtirken nörolojik muayenesinde kas gücü zafiyeti devam etmekte, mevcut destek tedavi ile takip edilmektedir.

Sonuç: Bariatrik cerrahi sonrası nörolojik komplikasyonlar görece sık görülmektedir. Net bir neden-sonuç ilişkisi kurulamasa da hızlı ve fazla kilo kaybı bu komplikasyonun temelini oluşturmaktadır. B vitamini ve beslenme desteğiyle birlikte rehabilitasyon programları planlanmalı; hastalar prosedür öncesinde ve takipte bilgilendirilmeli, multidisipliner bir takip uygulanmalıdır.

Bildiri ID : 12 ZORLAYICI BİR ANTI-GQ1B SENDROMU OLGUSU

DİDEM ÖNEN NUHOĞLU, NAZİRE AFŞAR FAK, BERİN GÜLİTAR TÜRKOĞLU,

MARMARA ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ

Özet:

Giriş: Guillain-Barre sendromu varyantlarından olan Anti-GQ1b sendromu, ekstremitte kuvvetsizliğinden ziyade eksternal oftalmopleji ve ataksi kliniği ile seyredabilen nadir görülen nörolojik bir hastalıktır. Miller-Fisher sendromu, Bickerstaff beyin sapı ensefaliti, faringeal-servikal-brakiyal varyant bu sendroma dahil edilebilir.

Olgu: 47 yaşında erkek, bilinen kronik hastalığı olmayan, acilimize göz kapağında düşme, çift görme, nazone konuşma ve başağrısı şikayetleriyle başvuran hastanın nörolojik muayenesinde sol gözde ptozis ve sol horizontal diplopi mevcuttu. Motor kas gücü tam, derin tendon refleksleri normoaktif ve duyu muayenesi normal sınırlardaydı. 10 gün öncesinde ÜSYE geçiren hastaya çekilen Kranial MR görüntülemesinde sfenoid sinüzit ile uyumlu görünüm izlendi. Beyin sapı ve orbitaya yönelik detaylı görüntülemelerinde özellik izlenmedi. Elektrofizyolojik tetkiklerinde, polinöropati açısından sinir iletim çalışmaları normal, repetitif ve tek lif EMG 'si normal sınırlardaydı. Lomber ponksiyon incelemesinde direk bakıda hücre izlenmedi, biyokimyasal değerleri normal sınırlardaydı. Hastadan asetilkolin ve anti MUSK reseptör antikoru, tiroid fonksiyon testleri ve otoantikoru, enfeksiyöz panel ve vaskülit marker tetkikleri istendi, normal sonuçlandı. Gangliozid panel istendi. Kavernöz sinüse yönelik MR görüntülemesinde ise sol sfenoid sinüzite bağlı sol kavernöz sinüs inflamasyonu olabileceği nöroradyoloji tarafından belirtildi. Şiddetli baş ağrısı olan ve sinüzit açısından antibiyoterapiye yanıt kısıtlı olan hasta KBB tarafından opere edildi. Takiplerinde ptozunda ve diplojisinde gerileme izlenen hastanın kliniği kavernöz sinüs inflamasyonu ile ilişkili düşünülmele birlikte gangliozid panelinde anti-GQ1b antikoru pozitif sonuçlandı.

Tartışma: GQ1B gangliozidi okülomotor sinir miyelininin bir komponenti olup gangliozid antikorumun etkisi direk kraniyal sinir ve oküler kaslar arasında nöromusküler kavşakta görülür. Miller-Fisher sendromu tipik kliniği akut oftalmopleji ve ataksi birlikteliği iken, inkomplet formda ataksi eşlik etmeyebilir, antikor pozitifliği %85-90 oranında görülmektedir. Akut oftalmopleji kliniği ayırıcı tanılarında ilk sıralarda yer alması gereken bu hastalığın tanısında önemli yer tutan antikor testinin ulaşılır olması ve hızlı sonuçlanması temennisiyle olgumuzu tartışmak üzere paylaşıyoruz.

Bildiri ID : 13 İNFLİKSİMAB İLİŞKİLİ PERİFERİK SİNİR SİSTEMİ TUTULUMU: İKİ OLGU SUNUMU

EGE GÜR¹, CANSEL DÖNMEZ¹, ABDULLAH ARCAN¹, ALİ İBRAHİM HATEMİ², UĞUR UYGUNOĞLU¹, AYŞEGÜL GÜNDÜZ¹,

¹ İSTANBUL ÜNİVERSİTESİ - CERRAHPAŞA CERRAHPAŞA TIP FAKÜLTESİ NÖROLOJİ ANABİLİM DALI

² İSTANBUL ÜNİVERSİTESİ - CERRAHPAŞA CERRAHPAŞA TIP FAKÜLTESİ GASTROENTEROLOJİ ANABİLİM DALI

Özet:

Amaç: Bu raporda, infliksimab tedavisi altında gelişen multisegmenter nöropatik tutulumu olan iki olgu sunulmakta ve TNF-alfa inhibitörlerinin periferik sinir sistemi üzerindeki olası etkileri tartışılmaktadır.

Olgu 1: Yaklaşık 20 yıldır ülseratif kolit tanılı 59 yaşında erkek hasta, infliksimab tedavisi başladıktan yaklaşık 2 ay sonra ortaya çıkan ve 4-5 aydır devam eden sol el son üç parmakta uyuşma, güçsüzlük ve dudakların iç kısmında sıcağa karşı aşırı hassasiyet şikayetleriyle başvurdu. Nörolojik muayenede solda intrinsik el kaslarında hafif düzeyde kas gücü kaybı, bilateral alt ekstremitelerde canlı derin tendon refleksleri saptandı. Elektrofizyoloji incelemeleri, iki yanlı C8-T1 ve L5-S1 ön kök/ön boynuz etkilenimi ile uyumluydu Nörogörüntüleme yapısal bulgu yoktu. İmmun nedenler açısından yapılan lomber ponksiyonda glukoz ve protein seviyeleri normaldi.

Olgu 2: Yaklaşık 7 yıldır Crohn hastalığı tanılı 34 yaşında erkek hasta, tedavinin başlamasından yaklaşık üç ay sonra sağ el ve sağ bacakta güçsüzlük şikayetleriyle başvurdu. Nörolojik muayenede sağ üst ve alt ekstremitelerde hafif düzeyde güçsüzlük, global hipoaktif refleksler saptandı. İlk iki haftadaki elektrofizyolojide sağ C5-T1, sol C8-T1 ve iki yanlı L4-L5 düzeylerinde geç subakut-kronik dönem ön kök/ön boynuz etkilenimi ile uyumluydu. Açıklayacak yapısal lezyon yoktu. Lomber ponksiyonda glukoz seviyesi normal, protein hafif yüksekti (52,4mg/dL). Kontrol elektrofizyolojide ileti blokları ile seyreden polinöropati tablosu saptanınca infliksimab tedavisi kesildi, immunmodulatuvar tedavi başlandı. Hastanın kas gücü düzeldi.

Tartışma: Her iki hastada infliksimab tedavisi altında periferik sinir sistemine ait bir komplikasyon izlenmişti. İlk hastada immün bir nedene ait ipucu olmaması ve gastrointestinal belirtiler ağır olduğu için infliksimab kesilememişti. Ancak ikinci olguda demyelinizan tutulum olduğu için kesilmesi uygun görüldü. Bu iki vaka, infliksimabın periferik sinir sistemi üzerinde potansiyel yan etkiler yaratabileceğini göstermektedir.

Bildiri ID : 15 MELAS

BESRA ÖZESMER , MEHMET UĞUR ÇEVİK , MEHMET UFUK ALUÇLU , SEVDA SAYYIĞİT TEKİN , AYŞE KAYA , ZEHRA GÜZEL ATILGAN , İDRİS ÇELEBİ ,

DİCLE ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ NÖROLOJİ ANABİLİM DALI

Özet:

Giriş: Melas (mitokondriyal ensefalopati laktik asidoz stroke benzeri epizodlar), multisistemik bir kas hastalığıdır. Klinik bulgular miyopati, göz bulguları, sensorinöral işitme kaybı, epilepsi, baş ağrısı, inme, endokrinopatiler ile prezente olur.

Olgu: Bilinen hiçbir hastalık öyküsü olmayan 24 yaş erkek hasta yaklaşık 10 ay önce denize giriyor hasta sudan çıktıktan sonra bir anda baş dönmesi geçiriyor hastanın herhangi bir öksürük veya su yutma belirtisi yokmuş baş dönmesi şikayeti giderek artmış ancak yapılan tetkikler normal denmiş baş dönmesi şikayetine konuşamama kol ve bacaklarda güç kaybı ve ileri düzeyde işitme kaybı şikayetleri eklenmiş hasta giderek yatağa bağımlı hale gelmiş en son 35 gün önce yakınları tarafından JTK tarzında olduğu tariflenen bir nöbet geçirmiş acil servise götürülen hasta acil serviste de uzun süren bir nöbet geçirmesi üzerine status epileptikus tanısıyla entübe olarak yoğun bakımda takip edilmiş. Hastanın takiplerinde miyoklonik kasılmalar devam ediyor.

NM: Genel durum kötü bilinç açık 2 taraflı işitme kaybı olan hastanın kısmi oryante kısmi koopere gtoh pupiller izokorik ekstremitelerde harekete direnç ağrı

ÜST EKSTREMİTE KAS GÜCÜ

ALT EKSTREMİTE 2-4/5

DTRLER DEĞERLENDİRİLEMED

SEREBELLAR MUAYENESİ DİSMETRİ+ DİSDİADOKİNEZİ+ATAKSI+ MEVCUT

LAB: LAKTİK ASİDOZ MEVCUT.PH 7.30 LAKTAT 2.2. CK NORMAL. ENDOKRİNOPATİ OLARAK TFT DEĞERLERİNDE DÜŞÜKLÜK MEVCUT.

MR: FLAIR SEKANSIZ DWI MRDA KRONİK MALAZİK ALAN MEVCUT.

EMG: MİYOPATİ UYUMLU

EEG: EPİLEPTİFORM ANOMALİ İLE UYUMLUDUR

LP: HASTANEMİZDE LAKTAT, LAKTAT/PİRÜVAT ÇALIŞILMADIĞINDAN BAKILAMADI

KAS BİYOPSİSİ HASTANEMİZDE YAPILAMADIGINDAN BAKILAMADI.

GENETİK: TÜM MİTOKONDRİ GENOMU DİZİLEME YOLLANDI. HENÜZ SONUÇLANMADI.

Sonuç: Melas nadir görülen bir hastalık olup miyoklonik kasılmalar, miyopati bulguları, nöbet ve işitme kaybıyla gelen hastada düşünülmesi nedeniyle sunuldu.

Bildirir ID : 17 BİR OLGU BAĞLAMINDA DEMYELİNİZAN POLİNÖROPATİDE MERKEZİ SİNİR SİSTEMİ ETKİLENİMİ
FURKAN SEFA BAYIR, TURAL AGHAYEV , ZEYNEP EZGİ KURTPINAR , NURTEN UZUN ADATEPE , AYŞEGÜL GÜNDÜZ ,
İSTANBUL ÜNİVERSİTESİ-CERRAHPAŞA, CERRAHPAŞA TIP FAKÜLTESİ, NÖROLOJİ ANABİLİM DALI, İSTANBUL

Özet:

Amaç: Demyelinizan polinöropatilerde yıllar içinde merkezi sinir sistemini etkilenebilir.

Burada, farklı zamanlarda merkezi ve periferik sinir sistemi bulguları olan bir olgu sunmaktayız.

Olgu: Başka bir hastalığı olmayan 23 yaşında erkek hasta ilk olarak altı yıl önce solda belirgin her iki bacakta güçsüzlük şikâyeti ile kraniyal ve spinal görüntülemeler ve lomber ponksiyon doğrultusunda multipl skleroz (MS) tanısıyla Interferon beta-1a, fingolimod ve daha sonra klinik progresyon nedeniyle Cladribin ve aralıklı olarak steroid tedavisi almış, kısmen fayda görmüş. Bu süreçte iki kere periferik fasiyal paralizi, kollarda güçsüzlük, uyuşukluk ve idrar kaçırma şikayetleri, son 6 aydır cinsel fonksiyonlarda bozukluk eklenmiş.

Nörolojik muayenesinde sol tarafta periferik fasiyal parezi, kas gücünde simetrik ve alt ekstremitelerde belirgin azalma, global hipoaktif derin tendon refleksleri, eldiven-çorap tarzı ve sol taraflı hemihipoestezi, vibrasyonda tüm ekstremitelerde azalma, pozitif Romberg bulgusu saptandı. Patolojik refleks ya da seviye veren duyu kusuru yoktu. MS tanı kriterleri açısından farklı bölgelerde yayılım olduğu ancak farklı zamanlarda destekleyen olmadığı görüldü. Periferik sinir sistemi etkilenmesini değerlendirmek için elektromyografi yapıldı ve asimetrik, ileti bloğu, temporal dispersiyon ve ileti yavaşlaması şeklinde demiyelinizan özelliklerin olduğu subakut dönemde duysal-motor polinöropati; tekrar edilen lomber ponksiyonda BOS proteini 109,5 mg/dl, glukoz 49/73 mg/dl saptandı. Altı yıl önce yapılan kraniyal görüntülemelerdeki lezyonlar nodüler tipte olduğundan sarkoidoz ve ayrıca periferik ve merkezi etkilenim yapabilecek vaskülitler ayırıcı tanıya dahil edildi.

Yorum: Literatür verilerinde MS+CIDP birliktelinin nadir görüldüğü ancak anti-neurofascin ile birlikte giden tablolarda santral ve periferik demiyelinizasyon birlikteliğinin olabileceğini görüldü. Olgumuz demiyelinizan polinöropati ile seyreden bazı tablolarda merkezi sinir sistemi etkileniminin eşlik edebileceğini göstermektedir.

Bildiri ID : 22 GLUTAMİK ASİT DEKARBOKSİLAZ ANTİKORU İLİŞKİLİ STİFF PERSON SENDROMU: BİR OLGU SUNUMU

ANİPA AMADALİ KYZY , DEMET İLHAN ALGIN ,

OSMANGAZİ ÜNİVERSİTESİ

Özet:

Katı Kişi Sendromu (SPS), ekstremiteler, aksiyel ve karın kaslarında spastisite ve sertlik ile birlikte ağrılı spazmlar ile kendini gösteren otoimmün bir hastalıktır. Bu yazıda, Anti-Glutamik Asit Dekarboksilaz (GAD) antikoru ilişkili Katı Kişi Sendromu vakası sunulmuştur.

Olgu Sunumu: Bilinen diabetes mellitus ve hipertansiyon ile takipli 73 yaşındaki kadın hasta, 2 ay önce ani başlayan yürüme güçlüğü, ayaklarda kas spazmları, ağrı ve tek başına hareket edememe şikayetleri ile kliniğimize başvurdu.

Nörolojik muayenede, alt ekstremitelerde belirgin aksiyel spastisite, artmış kas tonusu ve derin tendon reflekslerinde artış gözlemlendi. Hasta, artmış kas tonusuna bağlı olarak diz fleksiyonunu yapamıyordu.

Tam kan ve biyokimya analizlerinde anormallik saptanmadı. Kafatası manyetik rezonans görüntülemesi normaldi, ancak lomber MR'da L5-S1 seviyesinde protrüzyon görüldü. Elektromyografi incelemesinde, istirahat sırasında alt ekstremitelerde spontan motor ünite potansiyelleri ve agonist ile antagonist kaslarda eş zamanlı ko-kontraksiyonlar görüldü. Kanda anti-GAD antikoru düzeyi 2000 IU/mL (üst sınır: 5 IU/mL) olarak tespit edildi ve hastaya Katı Kişi Sendromu (SPS) tanısı kondu.

Baklofen 90 mg/gün ile kısmi yanıt alınan hastada, diazepam 10 mg/gün eklenmesi sonrası belirgin bir düzelme gözlemlendi. Tüm vücut PET taramasında, inen kolon ve rektumda aktivite gözlemlendi. Hasta, ileri tetkik ve değerlendirme amacıyla gastroenteroloji bölümüne yönlendirildi.

Tartışma: Bu hasta, şikayetlerinin ani bir başlangıç göstermesi ve ciddi sakatlık ile dikkat çekmiştir. Genellikle ilerleyici bir seyir izleyen anti-GAD pozitif Katı Kişi Sendromu (SPS), bu vakada ani semptomlarla ortaya çıkmıştır. Bu durum, paraneoplastik bir bileşeni düşündürmekte ve Katı Kişi Sendromu (SPS) ile anti-GAD pozitif durumların klinik farkındalığının artırılması gerektiğini vurgulamaktadır.

Bildiri ID : 26 MİYOPATİ İLE SEYREDEN ERİŞKİN BAŞLANGIÇLI NÖTRAL LİPİD DEPO HASTALIĞI

TUĞÇE ŞULE KAYGISIZ, AHMET YILDIRIM, EMRE AKBAŞ, TEMEL TOMBUL,

İSTANBUL MEDENİYET ÜNİVERSİTESİ, GÖZTEPE ŞEHİR HASTANESİ, NÖROLOJİ ABD

Özet:

Amaç: Miyopati ile seyreden nötral lipid depo hastalığı (NLSD-M), çeşitli dokularda anormal triaçilgliserol birikimi ile karakterize nadir bir otozomal resesif hastalıktır. Adipoz trigliserit lipazı kodlayan PNPLA2 genindeki mutasyonlar sonucu ortaya çıkar. Bu olgu sunumunda erişkin başlayan kas güçsüzlüğü ile prezente olan kadın hasta ve asemptomatik kreatin kinaz yüksekliği ile başvuran erkek kardeşi sunulmuştur.

Yöntem / Olgu sunumu: 48 yaşında kadın hasta 10 yıl önce doğum yaptıktan sonra başlayan kollarda güçsüzlük, merdiven çıkmakta zorlanma şikayeti ile başvurdu. Soygeçmişinde ebeveynlerinde 2. derece kuzen evliliği mevcuttu. Nörolojik muayenesinde sağ üst ekstremitte kas gücü proksimal ve distal 3/5, sol üst ekstremitte proksimal ve distal 4/5 saptandı. Sağ alt ekstremitte kas gücü proksimal 4/5 ve distal 5/5; sol alt ekstremitte proksimal 5-/5, distal 5/5 olarak değerlendirildi. Laboratuvar tetkiklerinde AST/ALT düzeylerinde ılımlı artış, trigliserit (269 mg/dL) ve kreatin kinaz (559 U/L) yüksekliği görüldü. EMG'de sağ üst ekstremitte kaslarında daha belirgin olmak üzere yaygın miyojenik tutulum ile uyumluydu. Ekokardiyografisinde evre 2 diyastolik disfonksiyon saptandı. Genetik incelemesinde PNPLA2 geni ekzon 5 c.613dupC (p.Leu205Profs*102) homozigot mutasyonu görüldü. Erkek kardeşinde de aynı mutasyon saptanmış olup asemptomatik kreatin kinaz (426-855 U/L) yükseklikleri ve trigliserit yüksekliği görüldü.

Sonuç ve Yorum: NLSD-M nin başlıca klinik özelliği, hastaların %100 ünde bulunan iskelet kası miyopatisidir. Kas güçsüzlüğü genellikle erken erişkinlikte, 20 ila 30 yaş arasında ortaya çıkar. Hastaların yaklaşık yarısında hastalığın seyri sırasında kardiyak tutulum vardır. Hastalar lipit profili ve karaciğer fonksiyon testleri açısından detaylı incelenmelidir. Özellikle asimetrik kas güçsüzlüğü bulunan hastalarda PNPLA2 gen mutasyonu akılda tutulmalıdır.

Bildiri ID : 29 GUİLLAİN-BARRE SENDROMU (GBS)

ZEHRA GÜZEL ATILGAN, EŞREF AKIL , MEHMET UĞUR ÇEVİK , MEHMET UFUK ALUÇLU , BESRA ÖZESMER , SEVDA SAYYIĞİT TEKİN ,

DİCLE ÜNİVERSİTESİ

Özet:

Giriş: Guillain-Barre sendromu (GBS) otoimmün sebepli periferik ve kraniyal sinirlerin akut, demiyelinizan, inflamatuvar hastalığıdır. Miller-Fisher sendromu (MFS) akut olarak başlayan, ataksi, eksternal oftalmopleji ve arefleksi ile giden bir klinik tablodur ve GBS'nin nadir görülen bir varyantıdır. MFS sıklıkla viral bir enfeksiyon sonrası ortaya çıkmaktadır ve intravenöz immünglobulin tedavisi ile 8-10 haftada iyileşmenin görüldüğü iyi huylu bir hastalıktır

Olgu: Bilinen hastalık öyküsü, ilaç kullanım öyküsü olmayan 29 yaş kadın hasta. Tarafımıza son 2 gündür çift görme ve bacaklarda güçsüzlük ve dengesiz yürüme şikayetleri ile geliyor. Sağ gözünde bulanık ve çift görme şikayeti olduğunu düzgün görebilmek için tek gözünü kapattığını belirtiyor. Öz geçmişinde 3 hafta önce geçirilmiş üsye mevcut.

NM : BİLİNÇ AÇIK ORYANTE KOOPERE GTOH IR+ / + KR+ / + GÖZ HAREKETLERİ NORMAL BİOKÜLER DİPLOPİ SFP YOK ES YOK ÜST EKSTREMİTE BİLATERAL PROKSİMAL KAS GÜCÜ 5/5 DİSTAL 4/5 ALT EKSTREMİTE BİLATERAL PROKSİMAL-DİSTAL 4/5 AĞIR ATAKSİK YÜRÜYÜŞ TDR:FLEXÖR/FLEXÖR DTRLER HİPOAKTİF

LAB: BOS PROTEİN: 0,52 gr/l

EMG: HASTAYA 4 EKSTREMİTE SİNİR İLETİM ÇALIŞMASI VE F YANIT BAKILDI. YAPILAN SİNİR İLETİM ÇALIŞMASI NORMAL OLARAK İZLENDİ.

*YAPILAN F YANIT ÇALIŞMASINDA F ULNAR YANIT ELDE EDİLEMEDİ.

BU BULGULAR ÜST EKSTREMİTELERİN DAHA COK ETKİLENDİĞİ ERKEN DÖNEM GBS?

Sonuç: HASTAYA 2GR/KG GÜN IVIG TEDAVİSİ 5 GÜN VERİLDİ VE HASTA KLİNİK TAM İYİLEŞME İLE TABURCU EDİLDİ.

Bildiri ID : 30 SPG11 MUTASYONU SAPTANAN İKİ JUVENİL ALS OLGUSU

CANAY KILIÇ¹, BEGÜM YARALIOĞLU¹, BİRAY ERTÜRK², ONUR AKAN¹,

¹ PROF DR CEMİL TAŞCIOĞLU ŞEHİR HASTANESİ, NÖROLOJİ KLİNİĞİ¹

² PROF DR CEMİL TAŞCIOĞLU ŞEHİR HASTANESİ, TIBBİ GENETİK

Özet:

Giriş: Juvenil başlangıçlı ALS (JALS), 25 yaşından önce başlayan, otozomal resesif kalıtım gösteren, üst ve alt motor nöron tutulumu ile karakterize nörodejeneratif bir hastalıktır. Spatacsin'i (spasticity with thin or atrophied corpus callosum syndrome protein) kodlayan SPG 11 genindeki mutasyonlar otozomal resesif JALS -5 ve herediter spastik paraplejiye neden olabilir. Burada SPG 11 genindeki mutasyonun neden olduğu JALS'lu iki olgu sunulmuştur.

Olgu-1: 12 yaş sonrasında yavaş ilerleyen yürüme güçlüğü, dengesizlik nedeniyle başvuran 22 yaş erkek hastanın nörolojik muayenesinde dizartri, alt ekstremitelerde belirgin distal kas zaafı ve atrofi, bilateral ayak deformitesi, yaygın hiperrefleksi, bilateral babinski bulgusu, spastik yürüyüş mevcuttu. Anne-baba akrabalığı olan olgunun kardeşinde ve annesinin dört akrabasında da benzer hastalık (üç kişi 30' lu yaşlarda eksitus, bir kişi yatağa bağımlı) tariflendi. CK değeri 481 IU olan hastanın EMG incelemesinde duysal ve motor ileti incelemeleri normal olup, üst ve alt ekstremitte kaslarının iğne elektromiyografisinde nörojenik vasıfta MUP değişiklikleri izlendi. Bulgular motor nöropati/nöronopati /yavaş seyirli ön boynuz tutulumu lehine yorumlandı.

Olgu-2: 10 yaşında başlayan yavaş ilerleyici yürüme bozukluğu, öğrenme güçlüğü olan 20 yaşında erkek kardeşinin nörolojik muayenesinde; dizartri, alt ekstremitelerde belirgin distal kas zaafı ve atrofi, hiperrefleksi, bilateral babinski , spastisite , bilateral ayak deformitesi mevcuttu. CK yüksekliği (616 IU) olan hastanın elektrofizyolojik incelemesinde median ve tibial sinir BKAP amplitüdüleri düşük bulundu, üst ve alt ekstremitte kaslarının iğne elektromiyografisinde nörojenik vasıfta MUP değişiklikleri izlendi. Her iki olgunun NGS genetik panel sonucunda SPG11 (NM_025137.4), c.4790G>A (p.Trp1597Ter) homozigot varyantı saptandı. Tek gen nokta mutasyon analizinde varyant homozigottu.

Tartışma: JALS'li hastalarda distal kas atrofisi ve güçsüzlüğe piramidal ve bulber bulgular eşlik edebilir. İlerleyen dönemlerde hastalar tekerlekli sandalyeye bağımlı olabilir. Klinik yavaş ilerleyicidir. Resesif kalıtım ve erken başlangıca ek olarak, yetişkin başlangıçlı ALSden yavaş ilerleme hızı ve uzun hastalık süresiyle ayırt edilir.

Bildirir ID : 33 ZOLEDRONİK ASİT İLE MYASTENİA GRAVİS ALEVLENMESİ

CANSEL DÖNMEZ¹, TUĞÇE ÖZEKLİ MISIRLIOĞLU², NURTEN UZUN ADATEPE¹, AYŞEGÜL GÜNDÜZ¹,

¹ İÜ-C CERRAHPAŞA TIP FAKÜLTESİ NÖROLOJİ A.B.D

² İÜ-C CERRAHPAŞA TIP FAKÜLTESİ FİZİKSEL TIP VE REHABİLİTASYON A.B.D

Özet:

Amaç: Sedatifler ve bazı antibiyotikler başta olmak üzere çeşitli farmakolojik ajanlar nöromusküler iletimi etkileyebilir ve myastenia gravis (MG) alevlenmesini tetikleyebilir. Burada, myastenia gravis tanısı ile takip ettiğimiz ve zoledronik asit tedavisi ile kötüleşen bir vakayı sunmaktayız.

Olgu: Bir yıldır MG tanısı olan 47 yaşında kadın hasta pridostigmin 300 mg/gün, metilprednizolon 32 mg/ gün ve son 3 aydır 3 haftada bir kez IVIg (1 gr/kg) (öncesinde 4 ay süre ile ayda bir kez IVIg (0,4 gr/kg)) tedavisi almaktaydı. Nisan 2024'te kemik dansitometri incelemesinde osteoporoz saptanması üzerine fiziksel tıp ve rehabilitasyon polikliniğinde zoledronik asit tedavisi uygulandı. Tedaviden bir gün sonra grip benzeri semptomlar, altı gün sonra ise konuşma ve yutma güçlüğü, yemeği ağızda çevirememesi, göz kapaklarında düşme, yaygın kas güçsüzlüğü ve halsizlik gelişti.

Nörolojik muayenesinde nazone konuşma, yukarı ve horizontal bakışta 10 saniyede ortaya çıkan diplopi, sol gözde pitoz, sol gözde konverjans kısıtlılığı, dilde ve diş göstermede güçsüzlük, üst ve alt ekstremitelerde proksimalde hafif kas güçsüzlüğü saptandı.

Rutin tetkiklerinde anormallik yoktu. Hastaya intravenöz prednizolon (100 mg/gün) tedavisi başlandı. Tedavinin 5. gününde göz kapağında düşme, boğuk konuşma, halsizlik şikayetleri azaldı.

Yorum: Osteoporoz kortikosteroid tedavisinin yakın takip gerektiren ciddi bir komplikasyonudur. Bifosfonatlar, kortikosteroid kaynaklı osteoporozda kemik kaybını azaltır. Literatüre bakıldığında risedronik asit, alendronik asit ve pamidronik asit ile kötüleşen hastalar bildirilmiş olup zoledronik asit tedavisi ile kötüleşme bildirilmemiştir. Olgumuz yeni kuşak olmakla birlikte zoledronik asit tedavisinin de MG hastalarında dikkatle kullanılması gerektiğini göstermektedir.

Bildirir ID : 34 PERKÜTAN ENDOSKOPIK GASTROSTOMİ'NİN BULBER VE SPİNAL/EKSTREMİTE BAŞLANGIÇLI ALS HASTALARINDAKİ ZAMANLAMASI VE ETKİSİ

SELEN ÜÇEM¹, AYŞE NUR ÖZDAĞ ACARLI², GULSHAN YUNİSOVA³, PİRAYE OFLAZER²,

¹ KOÇ ÜNİVERSİTESİ, KOÇ ÜNİVERSİTESİ HASTANESİ, NÖROLOJİ ANABİLİM DALI

² KOÇ ÜNİVERSİTESİ, NÖROLOJİ ANABİLİM DALI, KAS HASTALIKLARI MERKEZİ

³ KOÇ ÜNİVERSİTESİ HASTANESİ, KAS HASTALIKLARI MERKEZİ

Özet:

Giriş: Amiyotrofik lateral skleroz (ALS), motor nöron dejenerasyonu ile karakterize heterojen bir hastalıktır. Bulber başlangıçlı(b-ALS) ve spinal/ekstremitte başlangıçlı(s-ALS) hastaların takibinde görülebilecek farklı özellikleri belirlemek, hastalığın ilerleyişini ve invaziv girişimlerin zamanlamasını öngörmek için önemlidir. Bu çalışmada perkütan endoskopik gastrostominin(PEG) b-ALS ve s-ALS hastalarındaki zamanlaması ve etkisinin araştırılması amaçlanmıştır.

Yöntemler: Koç Üniversitesi Hastanesi Kas Hastalıkları Merkezi'ne 2018-2024'te başvuran El Escorial kriterlerine göre kesin ALS tanılı 299 hasta çalışmaya alınmıştır. Hastaların demografik, klinik özellikleri (semptom başlangıç yaşı/yeri, hastalık süresi, mortalite durumu, genetiği, PEG ve trakeostomi varlığı, ALS Fonksiyonel Derecelendirme Skalası (ALSFRS-R) skorları) toplanmıştır. SPSS v29 programında verilerin analizleri yapılmıştır.

Sonuçlar: b-ALS(n=68;%23) hastalarının s-ALS(n=231;%77) hastalarına kıyasla başlangıç yaşının ileri(60.4±9.1 ve 55.0±12.5;p<0.01), PEG önerilme(62.7% ve 28.0%,p<0.001) ve PEG uygulanma(32.3% ve 15.8%;p = 0.03) oranlarının daha yüksek olduğu, tanıdan işleme kadar geçen sürenin daha kısa olduğu görülmüştür(10.0±5.1 ay ve 20.1±14.7 ay; p<0.01).PEG işleminin önerilmesi sırasındaki ALSFRS-R skorları(43.0 ve 26.2; p<0.001) ve uygulanması sırasındaki ALSFRS-R skorları(15.3 ve 6.5; p<0.001) b-ALS hastalarında daha yüksektir. Aspirasyon pnömonisi görülme oranı b-ALS hastalarında daha yüksek saptanmıştır(22.9% ve 11.9%; p=0.03).Bunlara rağmen b-ALS ve s-ALS arasında ortalama yaşam süreleri ve mortalite açısından bir farklılık görülmemiştir.Hastaların PEG öncesi aylık ALSFRS-R skor düşüşü 1,11 puan/ay ölçülürken PEG sonrası 0,66 puan/ay olarak ölçülmüştür.

Tartışma: Sonuç olarak bu çalışma, b-ALS hastaları daha ileri yaşta olmalarına ve bu hasta grubunda aspirasyon pnömonisi daha sık görülmesine rağmen, erken dönemde PEG uygulaması ile b-ALS hastalarında beklenen daha kısa yaşam süresi ve düşük sağkalımı s-ALS hastalarındakine benzer seviyeye getirerek iki grup arasındaki prognostik farklılığı azaltabileceği, hastaların işlevselliğindeki düşüşü yavaşlatabileceğini düşündürmektedir.

Bildiri ID : 38 AMİYOTROFİK LATERAL SKLEROZ'A EŞLİK EDEN DİĞER NÖROLOJİK TABLOLAR: TEK MERKEZ VERİLERİ

FAHRETTİN SERTAÇ YAPAR¹, SELEN ÜÇEM¹, GULSHAN YUNİSOVA², AYŞE NUR ÖZDAĞ ACARLI³, ELİF BAYRAKTAR⁴, VİLDAN ÇİFTÇİ⁴, CEREN İSKENDER TUNCA⁴, AYŞE NAZLI BAŞAK⁴, PİRAYE OFLAZER³,

¹ KOÇ ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ, NÖROLOJİ ANABİLİM DALI, İSTANBUL, TÜRKİYE

² KOÇ ÜNİVERSİTESİ HASTANESİ, KAS HASTALIKLARI MERKEZİ, İSTANBUL, TÜRKİYE

³ KOÇ ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ, NÖROLOJİ ANABİLİM DALI VE KOÇ ÜNİVERSİTESİ HASTANESİ, KAS HASTALIKLARI MERKEZİ, İSTANBUL, TÜRKİYE

⁴ KOÇ ÜNİVERSİTESİ HASTANESİ TRANSLASYONEL TIP ARAŞTIRMA MERKEZİ, NÖRODEJENERASYON ARAŞTIRMA LABORATUVARI (NDAL), İSTANBUL, TÜRKİYE

Özet:

Amaç: Amiyotrofik lateral skleroz (ALS), üst ve/veya alt motor nöronları etkileyen nörodejeneratif bir hastalıktır. Başlıca bulber ve spinal motor nöronlar ve piramidal sistem etkilense de, ALS hastalarında demans, ekstrapiramidal tutulum, duyuşal semptomlar, serebellar dejenerasyon, polinöropatinin eşlik ettiği görülebilir, bunlar da literatürde ALS-plus olarak tanımlanmıştır.

Yöntem: Bu çalışmamızda, 2019-2024 yılları arasında Koç Üniversitesi Hastanesi Kas Hastalıkları Merkezinde ALS-plus sendromu tanısı alan 29 hastanın demografik, klinik ve genetik özelliklerini sunacağız.

Sonuç: 29 hastanın 12'sinde (%41,3) ekstrapiramidal, 6'sında (%20,6) serebellar bulgular, 10'unda (%34,4) duyuşal veya duyuşal/motor polinöropati, 4'ünde (%13,8) demans vardı. Bunların dışında sistemik olarak bir hastada ALS ile transvers miyelit, bir hastada Sjögren hastalığı, bir hastada ise Lyme hastalığı vardı. Hastaların 19'u (%65,5) erkekti, şikayetlerinin başlama yaşları $57,9 \pm 11,1$ yıl (35-82 yaş), takip süreleri $9,7 \pm 11,8$ ay (1-56 ay) idi. 21 hastanın ilk vizitlerindeki ALS-FRS değerleri (ALS Fonksiyonel Değerlendirme Ölçeği) $38,4 \pm 6,7$ (21-45), son vizitlerinde ise $33,3 \pm 7,3$ (20-45) ölçülmüştür. Hastaların 23'ü (%79,3) spinal, 6'ı bulber başlangıçlıydı, 7 hastaya gastrostomi, 5 hastaya ise trakeostomi açılmıştı. Genetik incelemesi yapılan 26 hastanın 9'unda (%34,6) ALS ile ilişkilendirilmiş genlerde varyant saptandı. İki hastada *SOD-1*, 2 hastada *DHTK-1*, diğerlerinde ise birer olmak üzere *C9ORF72*, *PNPLA-6*, *LRKK-2* ve *VPS13C* genlerinde varyantlar bulundu. Bir hastada hem *NEFH* hem de *OPTN* genlerinde varyant vardı.

Tartışma: Sunduğumuz hastaların hem klinik, hem elektrofizyolojik, hem de genetik incelemeleri motor nöron hastalığı bulguları ile birlikte kognitif/limbik sistem, ekstrapiramidal, serebellar ve periferik sinir sistemin de etkilenebildiğini, kohortumuzdaki bu hastalarda genetik bir bozukluk saptanma oranının literatürle uyumlu şekilde, daha yüksek olduğunu ortaya koymuştur.

Bildiri ID : 41 ASETİLKOLİN RESEPTÖR ANTİKORU POZİTİF OKÜLER?MG SAPTANAN BİR PARRY-ROMBERG SENDROMU: OLGU SUNUMU

ZEYNEP KARAKUŞ, BERK BÜKE , ARMAN ÇAKAR , HACER DURMUŞ TEKÇE , YEŞİM PARMAN ,

İSTANBUL TIP FAKÜLTESİ

Özet:

Giriş: Parry-Romberg sendromu veya progresif fasyal hemiatrofi, yüzde, tek taraflı olarak, deri ve yumuşak doku, kasların yavaşça atrofik hale gelmesi ile karakterize nadir bir hastalıktır. Etiyolojisi net olarak bilinmese de otoimmün süreçlerin rol aldığı düşünülmektedir. Hastalarda migren, trigeminal nevralji, epilepsi gibi nörolojik tablolar veya sistemik otoimmün hastalıklar görülebilir.

Olgu sunumu: Otuz üç yaşında kadın hasta, bir yıldır devam eden sol göz kapağında düşme yakınması ile başvurdu. Akşama doğru ve yorgun olduğunda yakınmalarının arttığını ifade eden hastanın son üç aydır ellerinde daha belirgin olmak üzere çabuk yorulma şikayeti de mevcuttu. Özgeçmişinde, Parry-Romberg sendromu, vitiligo, Hashimoto tiroiditi, epilepsi ve astım tanıları mevcuttu. Hastanın nörolojik muayenesinde solda pupil üstü ptozu vardı. Yorma testi ile belirgin bir değişiklik göstermiyordu. Kaslarının gücü tamdı. Çift doz piridostigmin ile subjektif bir iyileşme gözlenen hastanın yapılan tetkiklerinde anti-AchR antikoru yüksek titrede (3.53 nmol/L) pozitif saptandı. Anti-MuSK antikoru negatifti. Trapez kasından yapılan ardışık sinir uyarımı incelemesi nöromüsküler kavşak kusuru ile uyumluydu. Toraks BT ve MR incelemelerinde timik hiperplazi ile uyumlu görünüm izlendi. Hafif oküler bulguları olan ve henüz jeneralize olduğuna dair objektif bir bulgu izlenmeyen hastanın lüzum halinde Mestinon 60 mg alacak şekilde takibi planlandı.

Sonuç: Parry-Romberg sendromu birçok otoimmün hastalık ile ilişkili olabilse de olgumuz Miyastenia Gravis ile birlikteliğinin izlendiği ilk olgudur. Parry-romberg sendromunda da perioküler yağ dokusunda atrofiye ikincil ptoz görülebildiğinden, ayırıcı tanı güç olabilir.

Bildiri ID : 43 HEREDİTER MİYOPATİ OLGU SUNUMU: GLUTARİK ASİDÜRİ TIP 2C

SENA DERELİ, DİLARA MERMİ DİBEK , AYHAN KÖKSAL ,

BAŞAKŞEHİR ÇAM VE SAKURA ŞEHİR HASTANESİ, NÖROLOJİ KLİNİĞİ, İSTANBUL

Özet:

Giriş: Bir organik asit bozukluğu olan glutarik asidüri tip 2 otozomal resesif geçişli, yavaş seyirli nörodejeneratif bir metabolik hastalıktır. Erken başlangıçlı ve geç başlangıçlı olmak üzere iki klinik alt tipi vardır. Geç başlangıçlı form, hipoglisemi ile beraber proksimal miyopati ve tekrarlayan kusma epizotları ile başvurabilir.

Kliniğimizde miyopati ile prezente olan geç başlangıçlı glutarik asidüri tip 2C vakamızı sunmayı hedeflemekteyiz.

Olgu: Otuz dokuz yaşında erkek hasta, son 3 aydır progresif nitelikte yürümede ve merdiven çıkmada zorlanma, başını kaldıramama, yutma ve çiğnemede zorluk, ekstremitelerde ağrı ve halsizlik şikayetleri ile başvuruyor. Muayenesinde konuşması ılımlı nazale, baş ekstensiyonu, üst ekstremitte proksimal ve alt ekstremitte kalça ekstensörlerinde belirgin motor zaafı izlenirken hasta desteksiz mobilize olabiliyor. Kranial sinirler, duyu ve serebellar sistem muayenesi normal ve derin tendon refleksleri normoaktif olan hastanın komorbidite ve doğum komplikasyonu ile çocukluk gelişim geriliği tanımlanmıyor. Anne ve babası arasında kan bağı olan hastanın ailesinde benzer yakınma tanımlanmıyor. Serum kreatinin kinaz düzeyi 1807 l/U. Elektromiyografi incelemesinde periskapular kaslar ve alt ekstremitte kalça ekstensör grubunda spontan denervasyon faaliyetinin izlendiği proksimal kaslarda belirgin miyojen tutulum saptanıyor. Sol deltoid kası biyopsisinde lipid depo hastalığı ile uyumlu bulgular gözlenirken, incelenen metabolik değerlerde multipl açıl-koa yüksekliği, idrarda 3-metilglutarik asit yüksekliği görülmesi üzerine glutarik asidemi gen analizinde *ETFDH* homozigot varyantı tespit ediliyor. Riboflavin tedavisi ardından hastanın kas güçsüzlüğü sekelsiz düzeliyor.

Sonuç: Subakut süreçte bir miyopati tablosu ile başvuran hasta sistemik değerlendirme ve uygun ayırıcı tanı metotları ile glutarik asidüri tip 2c tanısı aldı. Ayırıcı tanıda subakut seyir ile inflamatuvar miyopati ile karışabilecek bulguları olan hastada eskiye ait kusma atakları, uzun egzersiz sonrası kötüleşme bulguları ve anne baba akrabalığı öyküsü ile depo hastalığı açısından incelenmesi taniya ulaşılmasını sağlamıştır.

Bildiri ID : 44 HEREDİTER MİYOPATİLERDE TANI İNCELEMELERİNİN DEĞERLENDİRİLMESİ

DİLARA MERMİ DİBEK¹, ŞULE DEVECİ¹, ALPER GEZDİRİCİ², İHSAN ŞÜKRÜ ŞENGÜN³,

¹ BAŞAKŞEHİR ÇAM VE SAKURA ŞEHİR HASTANESİ, NÖROLOJİ KLİNİĞİ, İSTANBUL

² BAŞAKŞEHİR ÇAM VE SAKURA ŞEHİR HASTANESİ, TIBBİ GENETİK KLİNİĞİ, İSTANBUL

³ DOKUZ EYLÜL ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ, NÖROLOJİ ANA BİLİM DALI, İZMİR

Özet:

Amaç: Herediter miyopatiler, kas fonksiyon kaybı ile seyreden genetik bozukluklar olup, tanısız süreçlerinde çeşitli klinik ve laboratuvar yöntemleri kullanılır. Bu çalışmada, nöromüsküler poliklinikte herediter miyopati şüphesiyle izlenen hastalarda tanısız ipuçlarının yeterliliği ve sınırlılıkları retrospektif olarak değerlendirilmiştir.

Metot: Nöromüsküler poliklinikte herediter miyopati ön tanısı ile izlenen 27 hastanın verileri retrospektif olarak incelenmiştir. Hastaların anamnezleri, nörolojik muayene bulguları, serum kreatin kinaz (CK) düzeyleri, elektromiyografi (EMG), yapıldı ise kas manyetik rezonans görüntülemesi, kas biyopsi bulguları ve klinik ile ilişkili tespit edilen gen varyantları incelendi.

Bulgular: Herediter miyopati ön tanısı ile izlenen 27 hastadan 18inde genetik testlerle tanı doğrulanmıştır. Hastaların %22,2inde lipid depo ve glikojen depo hastalığı konulmuştur. EMG incelemesi yapılan 14 hastanın 11(%78,5)inde miyogenik değişiklikler saptanmış, 3(%27,2) hastada spontan denervasyon bulguları (fibrilasyon ve pozitif keskin dalga aktiviteleri) izlenmiştir. Ayrıca, 3(%27,2) hastada miyotonik boşalmalar saptanmış olup, bu hastalardan 2'sinde CLCN1 geninde homozigot mutasyon tespit edilerek myotonia congenita tanısı konulmuştur. Diğer hastada ise CTG tekrar sayısı >50 bulunmuş ve miyotonik distrofi tip I tanısı doğrulanmıştır. Serum CK düzeyleri hastalar arasında geniş bir aralıkta değişiklik göstermiş olup, 2(%14)hastada normal sınırlarda iken, diğer hastalarda 600-2000 I/U arasında değerler kaydedilmiştir.

Sonuç: Herediter miyopati tanısında anamnez, nörolojik muayene ve kas tutulumunun dikkatlice değerlendirilmesi temel teşhis araçlarıdır. EMG, özellikle miyotoninin tespiti açısından kritik olup, kas biyopsisi glikojen ve lipid depo hastalıklarının ayırt edilmesinde önemlidir. Genetik analizlerin, klinik bulgularla uyumlu şekilde yönlendirilmesi, doğru tanıyı hızlandırır. Bulgularımız, multidisipliner yaklaşımın önemini ve tanısız araçların dikkatli seçiminin gerekliliğini vurgulamaktadır.

Bildiri ID : 46 ALT KRANİYAL SİNİR TUTULUMU OLAN MİLLER FİŞER SENDROMLU OLGU SUNUMU ALT KRANİYAL SİNİR TUTULUMU OLAN MİLLER FİŞER SENDROMLU OLGU SUNUMU

NEVİN PAZARCI, GİZEM GÜRSOY ,

ÜMRANIYE EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ, NÖROLOJİ KLİNİĞİ

Özet:

Amaç: Miller Fisher Sendromu (MFS) ataksi, arefleksi ve eksternal oftalmopleji triadı ile karakterize akut idyopatik bir hastalıktır. Hastalığın klinik seyri ataksi, oftalmopleji, arefleksi, pitoz, diplopi, midriyazis, fasial paralizi, hipoestezi ve nadiren kuadriparezi görülebilir. Yutma güçlüğü gelişen MFS'li olgumuzu sizlerle paylaşmaya değer gördük.

Olgu: Yaklaşık 6-7 gün önce boğaz ağrısı olan, antibiyotik başlanan, halen kullanmaya devam eden 34 yaşında erkek hasta, ekstremitelerinde ve damakta uyuşma, çift görme ve konuşmada peltekleşme yakınmalarıyla Acil Servisimize başvurdu. Muayenesinde her iki gözün yukarı ve sol gözün dışa bakışı kısıtlılığı ve taraf seçmeyen ataksi dışında özellik saptanmadı. Yapılan elektromiyografi incelemesi (EMG) normaldi. BOS proteini 24 mg/dl, hücre yoktu. Yakınmaları artan hastanın tekrarlanan muayenesinde iki yanlı pupili kapatn pitoz izlendi, her iki gözü orta hatta fikseydi, hiçbir yöne hareket izlenmedi, dilini ağız içinde güçlükle hareket ettirebiliyordu, velum-faringeum refleksleriyle tüm DTR'ler alınamadı, motor zaafi yoktu, serebellar testleri bilateral beceriksizdi, ataksik yürüyüş mevcuttu. Yapılan kraniyal MR normaldi. Hastaya 0,4 gr/Kg/gün dozunda 5 gün IVlg tedavisi başlandı. Bu süreçte nasogastrik sonda (NGS) ile beslendi. Tekrarlanan BOS proteini 216 mg/dl olarak sonuçlandı, EMG incelemesinde ise üst ve alt ekstremitelerde duysal sinir cevap amplitüdüleri düşük bulundu. Tedavisi tamamlanan hastanın NGS'si ancak 8. gün sonunda çıkarılabildi. Göz hareketlerinde her yöne 1-2 mm'lik hareket başladı. Ataksi azaldı. Hasta fizyoterapisi planlanarak yapılan taburculuğunun 1. ayında tekrar görüldü; horizontal bakışlarda 2 mm açıklık, vertikal bakışlarda minimal kısıtlılık mevcuttu, yutması normale dönmüştü, gag refleksi alınıyordu, DTR'ler hipoaktifti, serebellar testleri beceriliydi, ataksi düzelmisti. EMG'de henüz bir değişiklik saptanmadı.

Sonuç: MFS alt oftalmoparezi dışında diğer kraniyal sinirleri de nadir de olsa tutabilmektedir. Hastalığın erken evresinde BOS bulguları ve EMG incelemesi negatif kalabilmektedir. Klinik değerlendirmede şüphelenilmesi durumunda tedavinin ivedilikle başlanması hayat kurtarıcı olabilmektedir. Bu özellikleriyle olgumuzu sunmaya değer bulduk.

Bildiri ID : 47 KAPPA HAFİF ZİNCİR İLİŞKİLİ AKUT ENFLAMATUVAR POLİNÖROPATİ OLGUSU

AHMET ONUR KESKİN¹ ZEYNEP OZESEN AYAS¹ ESRA OKTEM¹ GÜLGÜN UNCU¹

1- S.B.Ü ESKİŞEHİR ŞEHİR HASTANESİ NÖROLOJİ KLİNİĞİ

Özet:

Giriş: Hafif zincir birikimi hastalığı (HZBH), monoklonal hafif zincirlerin birden fazla organda birikmesiyle seyreden Dünya Sağlık Örgütü'nün (WHO) hematopoetik ve lenfoid doku tümörleri sınıflandırmasında monoklonal immünooglobulin birikimi hastalığı olarak kategorize edilen bir hastalıktır. [1] Tek bir klonal plazma hücresi kappa zincirlerinin ve daha nadiren lambda hafif zincirlerinin aşırı üretiminden sorumludur. [2] Kemik iliğinde monoklonal bir plazma hücresi popülasyonu tespit edilebilir. [3] Hastaların %25'inde, immünfiksasyonlu serum ve/veya idrar elektroforezinde anormal bir bulgu olmasa bile anormal bir serum serbest hafif zincir oranı kaydedilmiştir. HZBH'nin görülme sıklığı bilinmemektedir. Tanı konulduğunda ortanca yaş 58'dir ve erkeklerde kadınlara göre daha yaygındır. [3] HZBH'li hastaların yaklaşık %50-60'ında eşlik eden multipl miyelom vardır ve %17'sinde önemi bilinmeyen monoklonal gamopati (MGUS) vardır veya neoplastik plazma hücresi proliferasyonuna dair kanıt yoktur. Hastaların yaklaşık %35'inde tipik olarak karaciğer, sinir sistemi veya miyokardı tutan böbrek dışı tutulum olsa da bunlar nadiren semptomatiktir. HZBH'ye ikincil periferik nöropatiler ve akut polinöropati nadiren bildirilmiştir. [3] Biz nadir olarak gelişen akut polinöropati kliniği ile başvuran kappa hafif zincir ilişkili bir olguyu sunduk.

Olgu: 78 yaşında erkek hasta iki gün önce başlayan kollarda ve bacaklarda uyuşma, yürümede zorluk, bacaklarda tutmama nedeniyle acil servise başvurdu. Şikayetleri iki gün içerisinde ilerlemiş, bir gün önce bacaklarında halsizlik varken şikayetleri giderek artmış. Belirgin bir his kaybı ve idar-gayta inkontinansı yokmuş. Son iki ay içerisinde yedi kilo kaybı olmuş. Muayenesinde genel durum iyi, bilinci açık, yer-kişi oryantasyonu tam, zaman oryantasyonu kısmen bozuk, göz hareketleri olağan, kas gücü sol üst ekstremitede 4+/5, sağ üstte 4+/5, sağ alt ekstremitede 3/5, sol alt ekstremitede 3/5, DTR'ler hipoaktif, patolojik refleks saptanmadı. Özgeçmişinde diyabet, kronik böbrek hastalığı olan hastanın servikal ve torakal MRG'si C4-C5-C6 seviyelerinde spinal korda belirgin bası yapmayan bulging haricinde normaldi. Biyokimya incelemelerinde kreatinin: 1,56 mg/dl , HBA1C:10.2, TSH:18.31 mU/ml, glukoz: 289 mg/dl saptandı. Endokrinoloji ile konsulte edildi. Antidiyabetik tedavisi düzenlendi , levotiron tedavisi başlandı. EMG incelemesi (Şekil 1) sağ sural sinir duysal yanıtı düşük amplitüdü ve hızı azalmış, sol sural sinir duysal yanıtı düşük amplitüdü ve hızı yavaşlamış, bilateral tibial sinir motor yanıtları ufalmış amplitüdü ve hızları düşük, bilateral peroneal sinir motor yanıtlarının ise hızları yavaşlamış olarak bulundu. Bilateral tibial sinir F yanıtları elde edilemedi. Beyin omurilik sıvısı incelemelerinde glukoz 178, protein 119.6 mg/dl bulundu. Beyin omurilik sıvısında hücre görülmedi, BOS kültüründe üreme saptanmadı. İzlemede paraparezisinde porgresyon oldu. Hasta klinik, elektrofizyolojik ve beyin omurilik sendromu bulguları akut enflamatuvar polinöropati ile uyumlu olarak değerlendirildi. Hastada akut enflamatuvar polinöropati etiyolojisini araştırmak için PAAC grafisi, abdomen USG, protein elektroforezi, tümör markerleri istendi. PAAC ve abdomen USG'de neoplazi saptanmadı. Hastaya toplam 2 gr/kg IVIG tedavisi beş gün süre ile verildi. Tedaviden kısmi yarar gördü. Protein elektroforezinde beta 1 değeri 7.47 saptandı Hematoloji ile konsülte edildi, serbest kappa ve lambda hafif zincir yüksek saptandı. İmmünfiksasyon elektroforezinde IgG, kappa ve lambda hafif zincirlerinde artış görüldü. Hasta hematoloji ve nöroloji takibi önerilerek taburcu edildi. Taburculuk sonrasında hematoloji tarafından izlenen hasta böbrek yetmezliği ve enfeksiyona sekonder kaybedildi.

Tartışma ve Sonuç: Multipl miyelom (MM) gibi B hücreli malignitelere, hastaların yaklaşık %20-30'unda periferik nöropati geliştiği bilinmektedir. MM olgularında akut polinöropati olguları vaka sunumları şeklinde olup özellikle hafif zincirlerle ilişkili akut polinöropati olguları nadirdir. 2008 yılında, Iqbal ve arkadaşları, GBS ile komplike olan beş MM hastasını rapor etmişlerdir. (4) Bu hastalardan üçü, kök hücre naklinden sonra GBS geliştirmiş, biri deksametazon ve lenalidomid kombinasyonu ile tedavi gördükten sonra GBS'ye yakalanmış, diğeri ise herhangi bir tedavi almadan GBS geliştirmiştir. Bu vakalar, MM'nin izlem sürecinde veya tedavi sonrasında GBS gelişme riskini ortaya koymaktadır. Serumda aşırı miktarda serbest hafif zincirlerin varlığı bazı otoimmün ve nörolojik hastalıkların tetikleyicisi olabilir. Kappa hafif zincirlerinin birikimi, sinir dokularında inflamasyona yol açarak otoimmün mekanizmaları tetikleyebilir. Otoimmün yanıt, özellikle plazma hücre hastalıklarına bağlı nöropatilerde sıkça görülür ve Guillain-Barré Sendromu (GBS) gibi akut nörolojik tabloları taklit edebilir. Kappa hafif zincirleri, sinir dokularında birikmesi aksonal iletimin aksamasına aksonal hasara veya demyelinizasyona yol açabilir MM'da gelişen akut polinöropatilerde immunoterapiye yanıt kısmen olabileceği gibi yanıt vermeyen olgular da vardır. (4,5,6) Hafif zincirlerle ilişkili MM olgularının bazılarının hızlı progrese olabileceği ve MM'nin POEMS sendromunun bir parçası olarak da ortaya çıkabileceği akılda tutulmalıdır. (7,8) Bu hastaların multidisipliner bir yaklaşımla takibi ve tedavi edilmesi önerilir.

- 1) Buxbaum JN, Chuba JV, Hellman GC, Solomon A, Gallo GR. Monoclonal immunoglobulin deposition disease: light chain and light and heavy chain deposition diseases and their relation to light chain amyloidosis. Clinical features, immunopathology, and molecular analysis. *Ann Intern Med.* 1990 Mar 15. 112(6):455-64.
- 2) Randall RE, Williamson WC Jr, Mullinax F, Tung MY, Still WJ. Manifestations of systemic light chain deposition. *Am J Med.* 1976 Feb. 60(2):293-9.
- 3) Royer B, Arnulf B, Martinez F, Roy L, Flageul B, Etienne I, et al. High dose chemotherapy in light chain or light and heavy chain deposition disease. *Kidney Int.* 2004 Feb. 65 (2):642-8.
- 4) Elder G, Dalakas MC, Papadopoulos N, Sever JL. Peripheral neuropathy and light chain myeloma: case report. *Neurology.* 1987 Jan;37(1):173-4. Mactier RA, Khanna R. Guillain-Barré syndrome in kappa light chain myeloma. *South Med J.* 1987;80(8):1054-1055.
- 5) Iqbal, M. S., & Leahy, M. F. (2008). "Multiple myeloma complicated by Guillain-Barré syndrome." *Internal Medicine Journal*, 38(6), 475-478.
- 6) Hamano, H., Kawamura, Y., & Aoki, S. (2009). "Guillain-Barré syndrome after autologous stem cell transplantation in a patient with multiple myeloma." *Journal of Neurology, Neurosurgery & Psychiatry*, 80(1), 95-96.
- 7) Kim YR. Update on the POEMS syndrome. *Blood Res.* 2022 Apr 30;57(S1):27-31.
- 8) Vick EJ, Besa EC. Light-Chain Deposition Disease. In: *Drugs & Diseases - Hematology*. Updated January 31, 2023.

Bildiri ID : 49 ANTI-GT1A GANGLİOZİD ANTİKORU İLE İLİŞKİLİ GUİLLAİN-BARRE SENDROMU: OLGU SUNUMU

SULTAN ÇİÇEK , MİRAC YILDIRIM , ÖMER BEKTAŞ , SERAP TEBER ,

ANKARA ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ ÇOCUK NÖROLOJİSİ

Özet:

Amaç: Guillain-Barré Sendromu (GBS) periferik sinirleri ve sinir köklerini etkileyen akut ve hızlı ilerleyici otoimmün bir hastalıktır. Bu olgu sunumunda, GBS gelişen ve serum anti-GT1a IgG antikor pozitifliği saptanan bir çocuk sunulmaktadır.

Olgu: Öncesinde juvenil idiyopatik artrit tanısı ile takip edilen 11 yaşındaki bir erkek çocuk her iki bacağına güçsüzlük ve ertesi gün yürüyememe, kollarında güçsüzlük, ses kısıklığı ve yutma güçlüğü şikayetleri ile çocuk acil servise başvurdu. Belirtilerin başlamasından iki hafta önce akut üst solunum yolu enfeksiyonu geçirmişti. Nörolojik muayenesinde, her dört ekstremitesinde derin tendon refleksleri (DTR) alınamıyordu ve hasta tetraparezikti. Beyin omurilik sıvısı analizi sitoalbuminolojik disosiasyon gösterdi. Elektromiyografi akut motor aksonal polinöropati ile uyumluydu. Serum anti-GT1a IgG antikorları pozitif saptandı. Beyin ve tüm spinal MRGsinde özellik yoktu. Bu klinik ve laboratuvar bulgularıyla hastaya GBS tanısı kondu. Hastaneye yatışının üçüncü gününde hipertansiyon ve solunum yetmezliği gelişti ve entübasyon gerekti. İntravenöz immünoglobulin (IVIg; 2 g/kg, 5 gün) ve plazmaferez (gün aşırı toplam 5 seans) uygulandı. Hastanın 6. ay kontrolünde sadece hafif tremor ve hipoaktif DTR dışında nörolojik muayenesi normaldi.

Sonuç: Olgumuzda olduğu gibi hızlı ilerleyen ve bulber bulguların ön planda olduğu GBS olgularında anti-GT1a antikorlarının varlığı akılda tutulmalıdır.

Bildirir ID : 51 İLERİ YAŞ BULBER KRİZLE TANI ALAN İKİ KARDEŞ MİYASTENİ OLGUSU

LEVENT AVCI¹, DİLCAN KOTAN²,

¹ SB SAKARYA ÜNİVERSİTESİ EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ NÖROLOJİ KLİNİĞİ

² SAKARYA ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ NÖROLOJİ ANABİLİM DALI

Özet:

Giriş: Myastenia gravis (MG), büyük ölçüde tedavi edilebilen, önemli derecede morbidite ve mortaliteye neden olabirilen, nöromusküler kavşağın yaygın görülen bir hastalıdır. Biz burada miyastenik bulber kriz semptomları ile prezentasyon sonrası ağır ekstremite zaafı ile takip edilen aynı aileden iki kardeş olgu tecrübemizi paylaşmayı amaçladık.

Olgu: 68 yaş kadın olgu, beş gündür var olan yutma güçlüğü ve konuşma bozukluğu ile acil servise başvurusunda görüldü. Beş gün 0,4 gr/kg/gün intravenöz immünglobulin (IVIG) ve oral steroid 1 mg/kg/gün ile yirmi yedi gün sonrasında ekstübe edildi. Takibinin 6. ayında paraplejiyle gelen olgu IVIG beş gün yeniden ve 1.ayın sonunda 8 kür plazmaferez tedavisi de yanıtızdı. Ekulizumab tedavinin 7. ayında ambulasyonu sağlanabildi. 65 yaşında kardeş kadın olgu, bir buçuk aydır olan halsizlik ve başını tutmada güçlük şikâyetlerine iki gündür eklenen konuşma bozukluğu, yutma güçlüğü ve nefes darlığı olması üzerine acil servise başvurusunda görüldü. Olguda 8 seans plazmaferez tedavisi uygulandı, on bir gün sonra ekstübe edildi. Plazmaferez, IVIG, steroid, azatiopürin tedavilerine rağmen takibinin 2. ayında kardeş olgu gibi her iki bacakta tam güçsüzlük ile gelen olgumuzda ambulasyon sağlanamadığından tedavisinde ekulizumab infüzyonu başlandı.

Tartışma: MG 50 yaşından sonra sıklıkla oküler başlar ve jeneralize olma eğilimi düşüktür. Bulber başlangıç MG olgularında sıklıkla erişkin yaşta jeneralize olur. MG hastalarının %15'i kadarında da ender olarak konuşma bozukluğu, yutma güçlüğü gibi bulber kriz ile de başlangıç görülebilmektedir. Olgularımız kardeş olgu, ileri yaş, bulber başlangıç olması ve kısa aralıklar sonrası parapleji gibi ağır ekstremite bulguları göstermesi ve klinik spektrumunda ender görüldüğünden sunulmaya değer görülmüştür.

Bildiri ID: 52 POLİNÖROPATİ KLİNİĞİYLE PREZENTE İKİ KARDEŞ CTX OLGUSU

ALİHAN ABDULLAH AKBAŞ¹, LEVENT AVCI¹, EZGİ SUSAM², BENGÜ ARSLAN³, DİLCAN KOTAN⁴,

¹ S. B. SAKARYA EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ, NÖROLOJİ KLİNİĞİ,

² S. B. SAKARYA EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ, TIBBİ GENETİK BİRİMİ

³ SAKARYA ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ, ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI A.D., ÇOCUK METABOLİZMA HASTALIKLARI

⁴ SAKARYA ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ NÖROLOJİ ANABİLİM DALI

Özet:

Giriş: Serebrotendinöz ksantomatozis (CTX), kronik ishal, tendon ksantomları, erken katarakt ve nöropsikiyatrik bozukluklar ile kendine gösteren, sitokrom P450 CYP27A1 genindeki mutasyonlardan kaynaklanan, OR kalıtım gösteren ender görülen bir hastalıktır. Burada; yıllarca başkaca tanılarla takibinde herediter nöropati ön tanısıyla genetik analiz sonrası CTX tanısı alan bir aileden iki olgu sunulmuştur.

Olgu: 33 yaşında erkek olgunun başlangıç şikâyeti 8 yaşında karın ağrısı ve ishal idi. 16 yaşında bilateral katarakt operasyonu öyküsü ve 28 yaşında başlayan yürüme bozukluğu vardı. Nörolojik muayenesinde mental retardasyon, dizartrik konuşma, kubbe damak, tenar kaslarda atrofi, ayak bilekleri ince, belirgin stepaj yürüyüşü vardı. Total bilirubin 7.58 mg/dl idi. EMG incelemesi polinöropati ile uyumlu idi.

39 yaşında kadın olgunun başlangıç şikâyeti 8 yaşında görme bozukluğu ve 18 yaşında başlayan yürüme bozukluğu idi. Aşil tendonları ksantomik görünümdeydi. Olguların ailesinde 1.derece akraba evliliği var idi. Herediter nöropati ön tanısıyla genetik analizinde CYP27A1 mutasyonu ile CTX tanısı konuldu ve ERT tedavisine alındı. Tedavinin 3. ayın sonunda yürüyüşte kısmi düzelme izlendi.

Tartışma: CYP27A1 mutasyonu, safra asidi sentezinin azalmasına ve bunun sonucunda dokularda kolesterol birikmesine yol açar. Klinik belirtiler erişkin başlangıçlı ilerleyici nörolojik fonksiyon bozukluklarını ve erken dönemde tendon ksantomları, çocukluk çağı başlangıçlı kataraktları içerir. Bebeklik ve neonatal dönemde kronik ishal ve kolestaz erken klinik belirtilerdir. Biz burada yıllar boyunca başkaca ön tanılarla takip edilen, klinik ve elektrofizyolojik bulgularla herediyter nöropati şüphesiyle genetik incelemeler sonucunda bir aileden iki CTX olgusuna dikkat çekmeyi amaçladık.

Bildiri ID: 70 MİYASTENİA GRAVİS VE İNFLAMATUVAR MİYOPATİ BİRLİKTELİĞİ



MİYASTENİA GRAVİS VE İNFLAMATUVAR MİYOPATİ BİRLİKTELİĞİ

Jale Nezerli¹, Burak Samet Çakır¹, Merve Melodi Çakar¹, Fatma Gökçem Yıldız Sarıkaya¹,
Levent Kılınc², Can Ebru Bekircan-Kurt¹, Sevim Erdem Özdamar¹, Ersin Tan¹

1.Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Nöroloji AD, Ankara

2.Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Romatoloji AD, Ankara



GİRİŞ

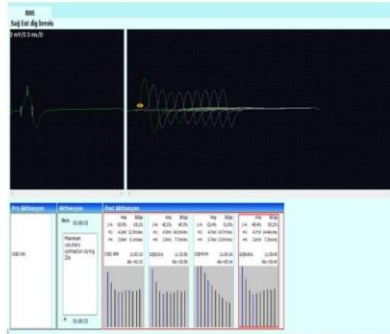
Miyastenia gravis (MG) tanılı hastalarda nadiren ekstremitte distallerinde güçsüzlük ortaya çıkmaktadır. Etkilenen kasta nöromusküler ileti defekti olmadığı ve pridostigmin yanıtının alınmadığı durumlarda inflamatuvar miyopati açısından ayırıcı tanı yapılmalıdır. Literatürde inflamatuvar miyopati ve MG birlikteliği az sayıda olguda bildirilmiştir. Bu olgu sunumu asetilkolin reseptör (AChR) antikorlu pozitif MG tanılı kadın hastada, semptomların başlangıcından on yedi yıl sonra ortaya çıkan distal miyopati nedeniyle tartışılacaktır.

OLGU

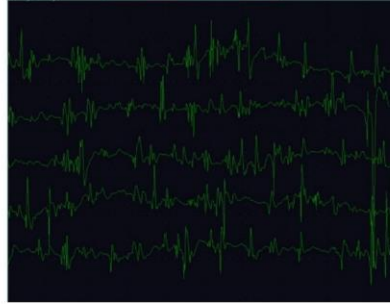
Bilinen Hashimoto tiroiditi tanısı olan kırk dokuz yaşında kadın hasta, çift görme, pitozis, jeneralize ekstremitte güçsüzlüğü, yutma zorluğu ve solunum sıkıntısı ile başvurduğu merkezde jeneralize MG tanısı almış. AChR antikorlu pozitif saptanmış. Steroid ve intravenöz immunoglobulin (IVIg) tedavileri verilmiş. Timik hiperplazi saptanmış ve timektomi operasyonu yapılmış. Timektomi sonrası idame tedavisine pridostigmin ile devam edilmiş. MG tanısından 17 yıl sonra bilateral düşük ayak gelişen hasta tarafımıza başvurdu. Nörolojik muayenesinde kalça fleksiyonu 3-/3, ayak dorsifleksiyonu 3-/3 kuvvetinde ve alt ekstremitte derin tendon refleksi hipoaktif idi. Kreatinin kinaz değeri 590 U/L saptanan ve distal ekstremitte güçsüzlüğü ön planda olan hastaya elektrofizyolojik inceleme yapıldı. Sağ frontalis kasından kayıtlı yapılan tek lif EMG postsinaptik iletim bozukluğu ile uyumlu idi. Sağ ekstansör digitorum brevis kasi kayıtlı ardışık sinir uyarımında ise 2,3,5 Hz ardsıra uyarımlarda anlamlı dekrement gözlemlendi (**Şekil 1A**). Sinir iletimi çalışması normal olan hastanın, iğne EMG incelemesinde istirahat halinde tibialis anterior ve gastrocnemius fibrilasyon ve pozitif keskin dalgalar, istemli kasi kayıtlarında ise erken rekrütman, kısa süreli düşük amplitüdüli miyojenik motor ünite potansiyelleri saptandı (**Şekil 1B**).

Miyozit paneli gönderildi, anti-Ro52 + geldi. Sağ gastrocnemius kas biyopsisi bulguları nonspesifik olarak değerlendirildi. Miyozit ekarte edilemeyen hastaya IVIg ve azatioprin (AZA) tedavileri başlandı. İzleminde AZA'dan belirgin faydalanması olmayan hastanın tedavisi mikofenolat mofetil ve prednizolon olarak değiştirildi, IVIg ve pridostigmin tedavilerine devam edildi. Hastanın mevcut tedaviler altında son nörolojik muayenesinde kalça fleksiyonu 4-/4-, diz fleksiyonu 4/4+, diz ekstansiyonu 5-/5-, ayak dorsifleksiyonu 2/3-, ayak plantar fleksiyonu 5-/5- olarak saptandı.

A



B



Şekil 1.

A. EDB kasi kayıtlı ardışık sinir uyarımı çalışması
B. İstemli kasi iğne EMG kaydı

TARTIŞMA

İnflamatuvar miyopati miyastenik hastaların %3'ünden azında görülmektedir. İnflamatuvar miyopatinin eşlik ettiği miyastenia gravis hastalarının tamamında AChR antikorları pozitif bulunmakta ve çoğunda timik patoloji saptanmaktadır. Bu olgu, MG'si olan bir hastanın mevcut tedaviler altında klinik olarak özellikle distal kas gruplarında kötüleşme olduğunda inflamatuvar miyopati varlığının da akla getirilmesi gerektiğini vurgulamaktadır. Bu iki hastalık aynı anda veya biri diğerinden önce ortaya çıkabilmektedir. Tanıda CK yüksekliği, hem repetitif sinir uyarımı hem de iğne EMG ile gerekli durumlarda kas biyopsisi yol göstermektedir. Hastaların büyük bir kısmı steroid ve diğer immünyüpresif tedavilere yanıt vermekte ancak dirençli vakalarda rituksimab tercih edilebilmektedir. Miyastenik hastalarda inflamatuvar miyopati gelişimi mevcut güç kaybı varlığında gözden kaçabilmektedir. Bu birlikteliği daha iyi tanımlamak için klinik farkındalığın artırılması gerekmektedir.

