



KS TIP NADİR HASTALIKLAR SEMPOZYUMU 20 MAYIS 2026

KS Tıp Hastahane Konferans Salonu



BİLDİRİ KİTABI

KURULLAR

Düzenleme Kurulu

Prof. Dr. Hafize Öksüz
Prof. Dr. Deniz Tuncel Berktaş
Prof. Dr. Cengiz Dilber
Prof. Dr. Fatih Temiz
Prof. Dr. Metin Kılınç
Prof. Dr. Gözde Yıldırım Çetin
Prof. Dr. Dilek Tüzün
Prof. Dr. Nurhan Atilla
Doç. Dr. Fatih Yıldız
Dr. Öğr. Üyesi Nur Paksoy

Bilimsel Kurul

Prof. Dr. Hafize Öksüz
Prof. Dr. Deniz Tuncel Berktaş
Prof. Dr. Cengiz Dilber
Prof. Dr. Fatih Temiz
Prof. Dr. Metin Kılınç
Prof. Dr. Gözde Yıldırım Çetin
Prof. Dr. Dilek Tüzün
Prof. Dr. Orçun Altunören
Prof. Dr. Nurhan Atilla
Doç. Dr. Fatih Yıldız

PROGRAM AKIŞI

20 Mayıs 2026, Çarşamba

09:00–09:10

Açılış konuşmaları

1. Oturum – Pediatrik Nadir Hastalıklar

Oturum Başkanları: Prof. Dr. Hafize Öksüz, Prof. Dr. Fatih Temiz

09:10–09:30

Pediatrik nadir nörolojik hastalıklar

Prof. Dr. Cengiz Dilber

09:30–09:50

Pediatrik nadir metabolik hastalıklar

Uzm. Dr. Funda Bostancı

09:50–10:10

Nadir hastalık tanısında biyokimyasal yaklaşım

Prof. Dr. Metin Kılınç

10:10–10:30

Tartışma

10:30–11:00

Kahve Arası

2. Oturum – Erişkin Nadir Hastalıklar

Oturum Başkanları: Prof. Dr. Deniz Tuncel Berktaş, Prof. Dr. Gözde Yıldırım Çetin

11:00–11:20

Nadir endokrin hastalıklar

Prof. Dr. Dilek Tüzün

11:20–11:40

Nadir romatolojik hastalıklar

Doç. Dr. Fatih Yıldız

11:40–12:00

Nadir hastalıkların tanısında genetik

Uzm. Dr. Büşra Yeninarıcılar

12:00–12:20

Tartışma

12:20–13:30

Öğle Arası

3. Oturum – Sözlü Bildiriler

Oturum Başkanları: Dr. Öğr. Üyesi Fatma Hazal Topçuoğlu, Dr. Öğr. Üyesi Mehmet Turan

13:30–14:30

Sözlü bildiriler

4. Oturum – Sözlü Bildiriler

Oturum Başkanları: Doç. Dr. Cemile Buket Tuğan Yıldız, Dr. Öğr. Üyesi Mahmut Egemen Şenel

14:30–15:30

Sözlü bildiriler

15:30–16:00

Tartışma

SÖZLÜ BİLDİRİLER

1. OTURUM

- 1. Vanishing White Matter Hastalığı**
Fehim Akgüngör, Nurettin Karacan, Hande Dilber, Serdar Ceylaner, Cengiz Dilber
- 2. Birleşik Heterozigot PDHX Mutasyonlarına Bağlı Pirüvat Dehidrogenaz E3-Bağlayıcı Protein Eksikliği: Erken Başlangıçlı Epilepsi ve İlerleyici Nörogelişimsel Gerilik ile Seyreden Bir Olgu**
Nurettin Karacan, Hande Dilber, Fehim Akgüngör, Uğur Gümüş, Cengiz Dilber
- 3. Yenidoğanda Abartılı İrkilme Yanıtının Nadir Bir Nedeni Hiperekpleksiyalı İki Olgu Sunumu**
Sedef Terzioğlu Öztürk, Sibel Öz Yıldız, Batuhan Yeke, Canberk Akkaş
- 4. Gelişimsel Gerilik ve Tekrarlayan Ateş ile Başvuran Bir Taklitçi: Aicardi-Goutières Sendromu**
Sibel Öz Yıldız, Sedef Terzioğlu Öztürk, Mustafa Gökoğlu
- 5. Glikojen Depo Hastalığı Tip I'de Metabolik Dekompansasyon: Bir Olgu Sunumu**
Mehmet Karaçalı, Ayten Oğuz
- 6. Nadir bir diyabet nedeni: Dunnigan sendromu**
Mehmet Emin Yerli, Ayten Oğuz
- 7. Kombine Pulmoner Fibrozis: Sekiz Yıllık Progresif Seyir ve Fatal Sonlanım Gösteren Bir Olgu**
Halil İbrahim Çalışır, Hatice Şahin, Nurhan Atilla, Tahsin Gezgin, Hasan Kahraman
- 8. Açıklanamayan Bronşektazi ve Amfizemde İki Nadir Genetik Patolojinin Birlikteliği: Alfa-1 Antitripsin Eksikliği ve CFTR Mutasyonu**
Halil İbrahim Çalışır, Hatice Şahin, Nurhan Atilla, Tahsin Gezgin, Hasan Kahraman
- 9. Ter Testi Negatif, Genetik Pozitif: Nadir Bir S945L Homozigot Kistik Fibrozis Olgusu**
Hatice Feyza Topal, Hatice Şahin, Nurhan Atilla, Tahsin Gezgin, Hasan Kahraman

2. OTURUM

- 10. İnflamatuvar Romatizmal Bulgularla Prezente Olan Kikuchi-Fujimoto Hastalığı: Tanısal Bir Güçlük**
Esra Saydam Karabiyik, Anıl Göçer, Fatih Yıldız, Gözde Yıldırım Çetin
- 11. Kronik Trikotillomani ve Yaşam Olayları İlişkisi**
Hüseyin Direk, Şule Şirin Berk, Fatma Özlem Orhan, Ebru Fındıklı, Onur Hurşitoğlu, Emine Mülayim
- 12. Nadir Bir Alt Motor Nöron Hastalığı: Olgu Sunumu**
Hamza Şahin, Rukiye Bölükbaşı, Deniz Tuncel Berktaş
- 13. CYP7B 1 ilişkili Hereditör Spastik Parapleji (SPG5A) Olgu Sunumu**
Hamza Şahin, Rukiye Bölükbaşı, Deniz Tuncel Berktaş
- 14. Maske Altındaki Huntington: Psikiyatrik Bulgular ve İntihar Riski ile Seyreden Bir Olgu**
Esin Yıldırım Sevinç, Şule Şirin Berk, Fatma Özlem Orhan, Ebru Fındıklı, Onur Hurşitoğlu, Emine Mülayim
- 15. Ani Başlangıçlı LRSAM1 ilişkili Aksonal Nöropati: Olgu Sunumu**
Hamza Şahin, Rukiye Bölükbaşı, Deniz Tuncel Berktaş
- 16. Deri Bulgularıyla Tanı Alan Nadir Bir Olgu: Pakidermoperiostozis**
Anıl Göçer, Esra Saydam Karabiyik, Gözde Yıldırım Çetin, Fatih Yıldız
- 17. FMF Hastalarında Aile Taraması ve Genotip-Fenotip İlişkisi**
Hatice Sağer, Metin Kılınç

Vanishing White Matter Hastalığı

Fehim Akgüngör¹, Nurettin Karacan¹, Hande Dilber², Serdar Ceylaner³, Cengiz Dilber¹

¹Kahramanmaraş Sütçü İmam Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı,

²Kahramanmaraş Sütçü İmam Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı,

³İntergen Genetik Tanı Merkezi, Gaziantep

Giriş

Vanishing white matter hastalığı (VWM), EIF2B1–5 genlerindeki patojenik varyantlara bağlı, otozomal resesif geçişli nadir bir lökodistrofidir. Klinik seyir genellikle progresif olup enfeksiyon ve ateş gibi stres faktörleri sonrası akut nörolojik kötüleşmelerle karakterizedir. Bu posterde, EIF2B2 ilişkili erken başlangıçlı VWM tanısı alan bir pediatrik olgunun klinik, nörogörüntüleme ve elektroensefalografik bulgularının sunulması amaçlanmıştır.

Olgu

Retrospektif olgu sunumu. Klinik, nörogörüntüleme (seri beyin MRG), EEG ve moleküler genetik analiz bulguları değerlendirilmiştir. EIF2B2 varyantı ACMG kriterlerine göre yorumlanmış, aile taraması yapılmıştır

Dört yaşında kız hasta, yaklaşık iki yaşından itibaren başlayan ve progresyon gösteren yürüme bozukluğu ve denge kaybı nedeniyle değerlendirildi. Nörolojik muayenede ataksik yürüyüş ve sol alt ekstremitede hafif spastisite saptandı. Başlangıç kranial MRG'de yaygın ve simetrik T2/FLAIR hiperintens beyaz cevher tutulumu izlendi. Moleküler genetik analizde EIF2B2 geninde homozigot c.653C > T (p.Thr218Ile) varyantı saptandı. Aile taraması otozomal resesif kalıtımı destekledi. Dört yaşında geçirilen viral enfeksiyon sonrası hastada akut nörolojik dekompanseasyon gelişti. Akut dönemde EEG'de ağır zemin organizasyon bozukluğu ve jeneralize yavaşlama izlendi. Aynı dönemde yapılan MRG'de beyaz cevherde belirgin hacim kaybı ve difüzyon kısıtlanması saptandı.

Tartışma

Bu olgu, EIF2B2 ilişkili VWM'nin erken çocukluk döneminde progresif seyir gösterdiğini ve enfeksiyon sonrası akut nörolojik kötüleşmelerle ağırlaşabildiğini ortaya koymaktadır. Progresif yürüme bozukluğu ve stres sonrası ani klinik bozulma ile başvuran çocuklarda VWM ayırıcı tanıda mutlaka düşünülmelidir. Erken tanı, uygun destekleyici yaklaşım ve genetik danışmanlık açısından kritik öneme sahiptir.

Anahtar Kelimeler: EIF2B2, lökodistrofi, progresif yürüme bozukluğu

Birleşik Heterozigot PDHX Mutasyonlarına Bağlı Pirüvat Dehidrogenaz E3-Bağlayıcı Protein Eksikliği: Erken Başlangıçlı Epilepsi ve İlerleyici Nörogelişimsel Gerilik ile Seyreden Bir Olgu Sunumu

Nurettin Karacan¹, Hande Dilber,¹ Fehim Akgüngör¹, Uğur Gümüş², Cengiz Dilber¹

¹Kahramanmaraş Sütçü İmam Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi

²Gaziantep Şehir Hastanesi, Genetik Tanı Merkezi

Giriş

Bu olgu sunumunun amacı, birleşik heterozigot PDHX gen mutasyonlarına bağlı pirüvat dehidrogenaz E3-bağlayıcı protein eksikliğinin klinik, metabolik, radyolojik ve genetik özelliklerini ortaya koymak ve erken başlangıçlı epilepsi ile progresif nörogelişimsel gerilikte PDH kompleksi eksikliklerinin ayırıcı tanıdaki önemini vurgulamaktır.

Olgu

Hastamız 2019 doğumlu olup , çocuk nörolojisi ve metabolizma birimleri tarafından izlenmiş; klinik seyir, gelişimsel basamaklar, nörolojik muayene bulguları, EEG ve beyin MRG sonuçları geriye dönük olarak değerlendirilmiştir. Metabolik incelemelerde serum aminoasitleri, laktat, pirüvat ve laktat/pirüvat oranı analiz edilmiştir. Moleküler genetik tanı için periferik kandan elde edilen DNA ile tüm ekzom dizileme yapılmış; saptanan varyantlar ACMG/AMP kriterlerine göre sınıflandırılmıştır. Aile segregasyon analizi ve Sanger dizileme ile doğrulama gerçekleştirilmiştir.

Hasta neonatal dönemde başlayan nöbetler, kusma ve zamanla belirginleşen ağır nörogelişimsel gerilik ile prezente olmuştur. Metabolik değerlendirmede laktat, pirüvat ve alanin yüksekliği saptanmıştır. Beyin MRG’de korpus kallozum hipoplazisi, kortikal-serebellar atrofi ve bazal gangliyon tutulumunu düşündüren sinyal değişiklikleri izlenmiştir. Genetik analizde PDHX geninde biri splice-site (c.160+1G > T), diğeri çerçeve kayması (c.746_765dup; p.Ala256Glnfs*28) olmak üzere birleşik heterozigot iki patojenik varyant saptanmıştır. Metabolik destek ve antiepileptik tedavi ile nöbet sıklığında azalma sağlanmış, ancak nörogelişimsel gerilik devam etmiştir.

Tartışma

PDHX ilişkili PDH kompleksi eksikliği, neonatal başlangıçlı epilepsi ve ilerleyici nörogelişimsel gerilik ile seyreden ağır bir klinik tablodur. Erken dönemde klinik, metabolik ve genetik verilerin birlikte değerlendirilmesi, tanı, prognoz öngörüsü ve genetik danışmanlık açısından kritik öneme sahiptir.

Anahtar Kelimeler: PDHX mutasyonu; pirüvat dehidrogenaz kompleksi eksikliği; erken başlangıçlı epilepsi

Yenidoğanda Abartılı İrkilme Yanıtının Nadir Bir Nedeni Hiperekpleksiyalı İki Olgu Sunumu

Sedef Terzioğlu Öztürk¹, Sibel Öz Yıldız¹, Batuhan Yekeler², Canberk Akkaş³

1Necip Fazıl Kocahisar Hastanesi Çocuk Nöroloji Kliniği

2. Necip Fazıl Kocahisar Hastanesi Neonatoloji Kliniği

3. Necip Fazıl Kocahisar Hastanesi Tıbbi Genetik

Giriş

Kalıtısal hiperekpleksi (HPX), merkezi sinir sisteminde glisinergik inhibitör nörotransmisyonun bozulmasına bağlı gelişen nadir bir nörolojik hastalıktır (1). Dokunsal, işitsel veya görsel uyaranlarla tetiklenen abartılı irkilme yanıtı ve yaygın kas sertliği ile karakterizedir. Bulgular genellikle doğumdan hemen sonra başlarsa da, hastalık sıklıkla yenidoğan nöbetleri ile karıştırılmakta ve bu durum tanı gecikmesine yol açabilmektedir (2,3).

Olgu

Yenidoğan döneminde uyaranla tetiklenen motor olayların ayırıcı tanısında HPX'in önemini vurgulamak amacıyla, başlangıçta konvülsiyon olarak değerlendirilen iki olgu sunuldu. Her iki yenidoğanda doğumdan kısa süre sonra hipertoni, hiperirritabilite ve uyaranla ortaya çıkan miyoklonik-tonik hareketler gözlemlendi. Bu hareketler bilinç değişikliği ile ilişkili değildi. Metabolik ve biyokimyasal incelemeler, kraniyal görüntüleme sonuçları normaldi. İnteriktal ve iktal EEG kayıtlarında epileptiform aktivite saptanmaması, epileptik olmayan bir süreci düşündürdü.

Klinik bulgular doğrultusunda HPX tanısı konularak klonazepam tedavisi başlandı. Her iki hastada da tonik spazmlarda belirgin düzelme ve irkilme ataklarında azalma gözlemlendi. Bir olguda GLRA1 geninde homozigot patojenik varyant saptandı. Takipte her iki bebekte de normal büyüme ve yaşa uygun nörogelişim izlendi.

Tartışma

HPX en sık GLRA1 mutasyonları ile ilişkilidir ve ayırt edici özellikleri arasında uyarana bağlı sertlik, abartılı irkilme ve normal EEG bulguları yer alır (4). Erken tanı, aspirasyon, ani bebek ölümü gibi ciddi komplikasyonların önlenmesi açısından kritik öneme sahiptir (5). Klonazepam etkin bir tedavi seçeneğidir ve erken başlanması klinik iyileşmeyi belirgin şekilde artırır (6). Sonuç olarak, uyaranla tetiklenen ve EEG'si normal olan yenidoğanlarda HPX mutlaka akılda tutulmalıdır.

Kaynaklar

1. Paucar M, Waldthaler J, Svenningsson P. GLRA1 mutation and long-term follow-up of the first hyperekplexia family. *Neurol Genet.* 2018;4:e259.
2. Koning-Tijssen MA, Brouwer OF. Hayatın ilk yılında hiperekpleksi. *Mov Disord.* 2000;15:1293.
3. Bernasconi A, Regli F, Schorderet DF, Pescia G. Ailesel hiperekpleksi: irkilme hastalığı. Bir ailenin klinik, elektrofizyolojik ve genetik çalışması. *Rev Neurol (Paris).* 1996;152:447–50.
4. Thomas RH, Chung SK, Wood SE, Cushion TD, Drew CJ, Hammond CL, Vanbellinghen JF, Mullins JG, Rees MI. Hiperekpleksiyada genotip-fenotip korelasyonları: apne, öğrenme güçlükleri ve konuşma gecikmesi. *Brain.* 2013;136:3085–95.
5. Mine J, Taketani T, Yoshida K, Yokochi F, Kobayashi J, Maruyama K, Nanishi E, Ono M, Yokoyama A, Arai H, Tamaura S, Suzuki Y, Otsubo S, Hayashi T, Kimura M, Kishi K, Yamaguchi S. Hiperekpleksi tanısı konmuş 17 Japon hastanın klinik ve genetik incelemesi. *Dev Med Child Neurol.* 2015;57:372–7

Gelişimsel Gerilik ve Tekrarlayan Ateş ile Başvuran Bir Taklitçi:Aicardi-Goutières Sendromu

Sibel Öz Yıldız¹, Sedef Terzioğlu Öztürk¹, Mustafa Gökoğlu²

Necip Fazıl Şehir Hastanesi, Çocuk Nöroloji Kliniği¹, Tıbbi Genetik Kliniği², Kahramanmaraş

Giriş

Aicardi-Goutières sendromu (AGS), tip I interferon yanıtının artışı ile karakterize, nadir görülen monogenik bir otoinflamatuvar ensefalopatidir. Klinik ve radyolojik bulguları nedeniyle konjenital enfeksiyonlar ve lökodistrofiler başta olmak üzere birçok hastalığı taklit edebilir ve tanı sürecinde gecikmelere yol açabilir.

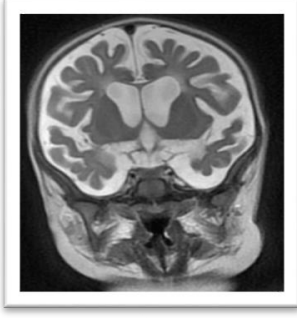
Olgu

Yedi aylık kız hasta; gelişimsel gerilik, baş kontrolünün olmaması, aksiyel hipotoni, ekstremitelerde artmış tonus ve ateş atakları nedeniyle değerlendirildi. Özgeçmiş ve soygeçmişinde özellik yoktu. Fizik muayenede hafif dismorfik bulgular, aksiyel hipotoni ve piramidal bulgular saptandı. Konjenital enfeksiyonlar, lökodistrofiler ve nörometabolik hastalıklara yönelik yapılan incelemeler normaldi. Beyin manyetik rezonans görüntülemesinde (MRG) kortikal atrofi ve hafif ventriküler dilatasyon izlendi (Resim 1-2). Tüm ekzom dizilemede *RNASEH2B* geninde homozigot patojenik varyant (c.529G>A) saptanarak AGS tanısı konuldu. Tanı sonrası yapılan beyin bilgisayarlı tomografisinde bazal gangliyonlarda kalsifikasyonlar izlendi (Resim 3). Hastaya fizyoterapi başlandı; Janus kinaz inhibitörü tedavisi önerildi ancak aile tarafından kabul edilmedi.

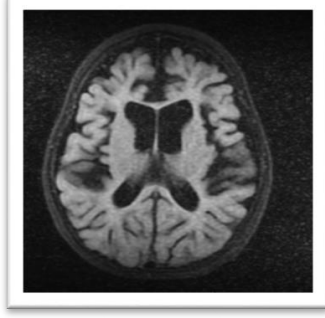
Tartışma

Aicardi-Goutières sendromu, konjenital enfeksiyonlar, lökodistrofiler, klasik Cockayne sendromu, neonatal lupus eritematozus, mitokondriyal sitopatiler ve bazı nörometabolik ve genetik hastalıkları taklit edebilen bir ensefalopatidir. Mikrosefali erken evrede bulunmayabilir. Beyin MRG bulguları non-spesifik olabilirken, kalsifikasyonlar BT ile daha iyi gösterilir. Bu nedenle şüpheli olgularda BT önemli bir tanı aracıdır. Son yıllarda Janus kinaz inhibitörleri ile interferon yanıtının baskılanmasına yönelik tedavi yaklaşımları umut verici olmakla birlikte, etkinlik özellikle erken dönemde daha belirgin olup uzun dönem veriler sınırlıdır. Gelişimsel gerilik ve tekrarlayan ateş atakları olan hastalarda AGS ayırıcı tanıda düşünülmelidir.

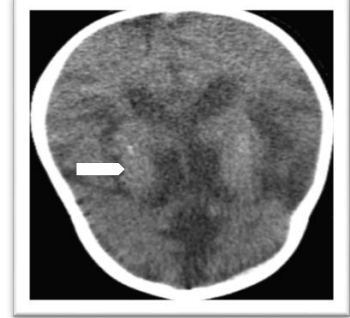
Anahtar Kelimeler: Aicardi-Goutières sendromu, interferonopati, ateş, gelişme geriliği, intrakraniyal kalsifikasyon



Resim 1. Koronal T2 sekans.



Resim 2. Aksiyel T1 sekans.



Resim 3. Beyin BT.

Glikojen Depo Hastalığı Tip I'de Metabolik Dekompansasyon: Bir Olgu Sunumu

Mehmet Karaçalı¹, Ayten Oğuz¹

¹Kahramanmaraş Sütçü İmam Üniversitesi Tıp Fakültesi, Endokrinoloji ve Metabolizma Hastalıkları BD

Giriş

Glikojen depo hastalıkları (GDH), glikojen sentez veya yıkımında görevli enzim/taşıyıcı eksikliklerine bağlı gelişen kalıtsal metabolik hastalıklardır. Klinik bulgular etkilenen enzim ve organa göre değişkenlik gösterir. GDH tip I (Von Gierke hastalığı), glukoz-6-fosfataz sistemi bozukluğuna bağlı otozomal resesif bir hastalıktır. Hastalar genellikle 3–6 ayda hepatomegali, hipoglisemi, büyüme geriliği ve bazen laktik asidoz ile başvurur. Tanı enzim veya genetik analizle konur. Tedavide temel yaklaşım diyet ile metabolik kontrolün sağlanmasıdır. Bu olguyu sunmakla, glikojen depo hastalığı tip I'de diyet uyumsuzluğu ve enfeksiyonun metabolik dekompanseasyonu tetikleyebileceğini vurgulamayı amaçladık.

Olgu

22 yaşında kadın hasta, 5 aylıkken progresif karın distansiyonu, kusma ve hipoglisemi şikayetleri ile başvurmuş. Yapılan genetik analiz sonucunda glukoz 6 fosfataz eksikliğine bağlı gelişen GDH Tip Ia tanısı almıştır. Aile öyküsünde anne ve babanın akraba (amca çocukları) olduğu ve her ikisinin de genetik analizinde taşıyıcı olduğu saptanmıştır. Özgeçmişinde yaklaşık bir yıl önce majör depresyon ve yaşa göre beklenenden düşük kemik yoğunluğu tanısı mevcuttu. Hasta beslenme tedavisinde düşük glisemik indeksli enteral beslenme ürünü ile çığ mısır nişastasını iki saatte bir dönüşümlü olarak kullanmaktaydı. Çığ mısır nişastasını her dozda 2 yemek kaşığı şeklinde ve öğleden sonra ek olarak haşlanmış pirinç veya patates tüketmekteydi. Diyetine uymadığında hipoglisemi yaşadığını ifade etti. Ayrıca medikal tedavi olarak allopurinol 300 mg 1x1, kolekalsiferol 50.000 IU/hafta tedavisi ve aylık siyanokobalamin 1x1 kullanmaktaydı. Hasta mevcut başvurusunda kusma ve günde 10'dan fazla sulu diyare şikayetleri ile acil servise başvurdu. Öyküsünde diyetine uyumunun bozulduğu öğrenildi. Evde ölçülen kapiller kan glukozunun 23 mg/dL olması üzerine acile getirildi. Acil değerlendirmede genel durumu orta, şuur açık, oryante-koopere idi, ancak dil ve dudak kuru, dehidrate görünümdeydi. Boy:164cm, kilo:84kg ve VKİ:31,2kg/m² idi. Vital bulguları normaldi. Hipoglisemi ve laktik asidoz saptanması üzerine hasta interne edildi (Tablo 1). Tedavi kapsamında intravenöz dekstroz infüzyonu, potasyum replasmanı, iki saatte bir çığ mısır nişastası ve düşük glisemik indeksli beslenme ürünü ile dönüşümlü beslenme uygulandı. Laboratuvar incelemelerinde CRP 74 mg/L ve diyare olması üzerine ampirik metronidazol ve siprofloksasin başlandı. Gaita mikroskopi ve kültürde patoloji saptanmadı. Hiperürisemisi nedeniyle allopurinol 300 mg 1x1 devam edildi. Mevcut klinik tablo, diyet uyumsuzluğu ve eşlik eden gastrointestinal enfeksiyon zemininde gelişen hipoglisemi ve laktik asidoz atağı olarak değerlendirildi. Uygulanan medikal ve diyet tedavisi ile hastanın klinik ve metabolik parametrelerinde düzelme sağlandı ve hasta yakın izlem önerilerek taburcu edildi.

Tartışma

Bu olgu, glikojen depo hastalığı tip I'de diyet uyumsuzluğu ve enfeksiyonların ciddi metabolik dekompanseasyona yol açabileceğini ve yakın metabolik izlemin hayati önem taşıdığını göstermektedir. Bu yaklaşım, yaşam kalitesini artırır, sağkalımı uzatır ve komplikasyonları en aza indirir.

Anahtar kelimeler: glikojen depo hastalığı, hipoglisemi, laktik asidoz

Tablo 1. Hastanın laboratuvar deęerleri

Parametreler	Başvuru anı	Taburculuk öncesi	Referans deęerler
Açlık Glukoz	63	87	60-100mg/dl
Kreatinin	0,77	0,45	0,8-1,2mg/dl
Sodyum	141	138	135-145mmol/l
Potasyum	3,3	4,3	3,5-5mmol/l
İdrarda keton	+2 pozitif	negatif	Negatif
ALT	34	29	5-50U/l
HGB	12,6	10,8	13,2-16,6g/dl
Lökosit	5,54	4880	3,8-8,76x10 ³ /μL
Nötrofil	3,97	2950	1,5-5 x10 ³ /μL
Trombosit	379	318	150-450 x10 ³ /μL
Kan gazı PH	7,18	7,44	7,35-7,45
HCO₃	9,8	22,6	22-26mmol/l
Laktat	17	4,4	0,5-2mmol/l
Ürik asit	13,7	5,4	2,4-5,7mg/dl
LDL	59	-	0-100mg/dl
Trigliserit	141	-	0-200mg/dl
CRP	74	4,95	0-5mg/l

Nadir bir diyabet nedeni: Dunnigan sendromu

Mehmet Emin Yerli¹, Ayten Oğuz¹

¹Kahramanmaraş Sütçü İmam Üniversitesi Tıp Fakültesi, Endokrinoloji ve Metabolizma Hastalıkları BD

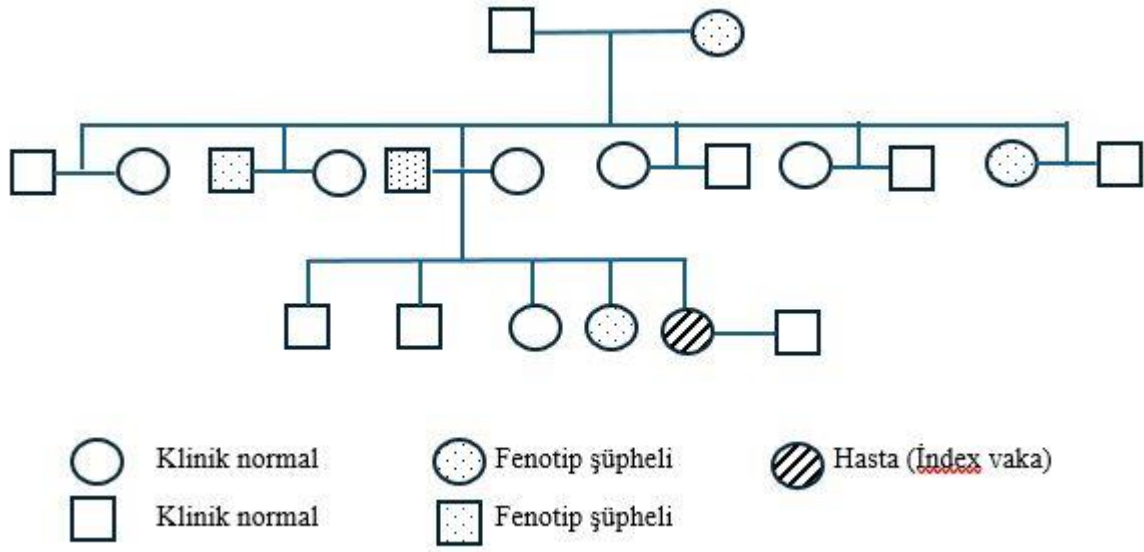
Giriş

Lipodistrofi sendromları, yağ dokusunun seçici kaybı ile karakterize heterojen bir nadir hastalık grubudur. Genç diyabet hastalarının ayırıcı tanısında dikkate alınması gereken nadir bir diyabet nedeni olan famiyal parsiyel lipodistrofi tip 2 (FPLD2) sendromu vakasını sunuyoruz.

Olgu 19 yaşında kadın hasta, 5 haftalık gebelik ve yüksek doz insülin tedavisine rağmen kan şekeri yüksekliği olması üzerine Endokrinoloji ve Metabolizma Hastalıkları Polikliniğine yönlendirildi. Yüksek doz insüline (~2,2IU/kg/gün) rağmen kan şekeri regülasyonu sağlanamaması nedeniyle hospitalize edildi. Özgeçmişinde 3 yıl önce şiddetli karın ağrısı şikayeti ile dış merkez başvurusunda hipertrigliseridemiye bağlı akut pankreatit ve diyabet tanısı konmuş. Daha sonra 2 kez daha pankreatit atağı geçirmiş. Fizik muayenede; boy:168 cm, kilo: 68kg, BKİ: 24kg/m² ve yüz-boyun bölgesinde aydede yüz, buffalo hump saptanırken, kol ve bacaklarda lipoatrofi ve kaslı görünüm olması üzerine lipodistrofi sendromları açısından genetik analiz yapılmış. *Lamin A/C (LMNA)* geninde c.1394G>A (p.Gly465Asp) heterozigot mutasyon saptanarak FPLT2 tanısı konmuş. Ayrıca leptin değeri 1.8 ng/ml olarak düşük saptanmış. Soygeçmişinde anne ve babada akraba evliliği yoktu. Babaannede, babada, 2 amca ve 1 halada da hipertrigliseridemi ve diyabet tanısı ile birlikte benzer fenotipik bulgular mevcuttu. Ayrıca 16 yaşındaki kız kardeşinde hastamızdaki fenotipik özelliklere benzer görünüm mevcuttu. Aile soyağacı şekil 1’de görülmektedir. Hastanın kliniğimize başvurusunda serum açlık glukoz: 431mg/dl, HbA1c: %11,5, C-peptid:5,5ng/ml, trigliserid: 611mg/dl ve idrarda eser keton saptandı. Hastada ciddi bir insülin direnci vardı ve toplam 156 IU/gün bazal bolus insülin tedavisi almaktaydı. Hastaya 2000kcal düşük yağlı ve düşük glisemik indeksli diyet başlandı. Bazal bolus insülin tedavisi devam edildi, toplam 1,7 UI/kg/gün insülin dozu ile ve genetik danışmanlık önerilerek taburcu edildi. 3 ay sonra diyet ve insülin tedavisi ile trigliserid: 356mg/dl ve HbA1c seviyesi %6,5’a geriledi. Hastanın takiplerinde insülin ihtiyacı arttı ve halen 21. gebelik haftasında 2,2IU/kg/gün ile kan şekeri regüle şekilde takip edilmektedir.

Tartışma Dunnigan sendromu veya FPLD2, hücre çekirdeği zarında bulunan bir protein olan lamin A/C’yi kodlayan *LMNA* geninin patojenik varyantları ile ilişkili, laminopati grubuna ait nadir bir otozomal dominant genetik bozukluktur. Dunnigan sendromu, gövde, kalçalar ve ekstremitelerde deri altı yağ dokusu kaybı ve kas hipertrofisi ile birlikte boyun, yüz, koltuk altı ve kasık bölgelerinde yağ birikimi ile karakterizedir. Lipid dağılımın bozulması ve fonksiyonel yağ hücrelerinin kaybı nedeniyle gelişen ektopik steatoz, şiddetli dislipidemi, akut pankreatit ve insülin direncinin ortaya çıkmasına neden olur. Bu vaka, gebelik sırasında görülen nadir bir lipodistrofik sendromun yönetimini örneklemek amacıyla sunulmuştur.

Anahtar kelimeler: lipodistrofi, hipertrigliseridemi, insülin direnci



Şekil 1. Aile soyağacı

Kombine Pulmoner Fibrozis ve Amfizem (CPFE) Sendromu: Sekiz Yıllık Progresif Seyir ve Fatal Sonlanım Gösteren Bir Olgu

¹Halil İbrahim Çalışır, ¹Hatice Şahin, ¹Nurhan Atilla, ¹Tahsin Gezin, ¹Hasan Kahraman

¹Kahramanmaraş Sütçü İmam Üniversitesi Tıp Fakültesi Göğüs Hastalıkları Kliniği

Giriş

Kombine Pulmoner Fibrozis ve Amfizem (CPFE), genellikle sigara içicisi erkeklerde üst lob amfizemi ve alt lob fibrozisi ile karakterize nadir bir sendromdur. Pulmoner hipertansiyon (PH) gelişimi prognozu dramatik şekilde kötüleştirerek beş yıllık sağkalımı %35'in altına düşürür. Bu olgu, sekiz yıllık progresyonun seri SFT ve ekokardiyografik verilerle kantitatif takibini sunmaktadır.

Olgu

35 paket-yıl sigara ve mesleki toz maruziyeti olan 69 yaşında erkek hasta, 2018 yılında UIP paterni saptanmasıyla CPFE tanısı aldı. Beş yıllık izlemde SFT'de progresif kayıp belgelendi: FVC %87'den %50'ye, FEV1 %55'ten %34'e geriledi. FEV1/FVC oranı, restriktif ve obstrüktif komponentlerin etkileşimiyle %49-76 aralığında dalgalandı; 2022 sonrası fibrotik akselerasyonla uyumlu hızlı FVC düşüşü (%67→%37) gözlendi. Ekokardiyografik takiplerde sPAB 15-20 mmHg'den 40 mmHg'ye progrese oldu; terminal dönemde pulmoner trunkus 35 mm ölçüldü. Kronik Pseudomonas kolonizasyonu ve tekrarlayan alevlenmeler nedeniyle 2025 yılında altı kez yoğun bakım yatışı yapılan hasta, invaziv mekanik ventilasyon sürecinde çoklu organ yetmezliği ile kaybedildi.

Tartışma

CPFE, başlangıçta izole KOAH tanısıyla maskelenebilir. Bu olgunun özgünlüğü, progresyonun beş yıllık seri SFT verileri ve sPAB artışıyla objektif olarak dökümante edilmesidir. FEV1/FVC oranındaki dalgalanmalar, amfizem ve fibrozisin akciğer volümleri üzerindeki zıt etkilerini yansıtmaktadır. Seri fonksiyonel değerlendirme, CPFE'de hastalık gidişatının öngörülmesi ve PH gelişiminin erken tespiti açısından kritiktir.

Anahtar Kelimeler: CPFE, Pulmoner Hipertansiyon, Solunum Fonksiyon Testi, UIP, Progresif Fibrozis.

Açıklanamayan Bronşektazi ve Amfizemde İki Nadir Genetik Patolojinin

Birlikteliği: Alfa-1 Antitripsin Eksikliği ve CFTR Mutasyonu

¹Halil İbrahim Çalışır, ²Hatice Şahin, ³Nurhan Atilla, ⁴Tahsin Gezgin, ⁵Hasan Kahraman
Kahramanmaraş Sütçü İmam Üniversitesi Tıp Fakültesi Göğüs Hastalıkları Kliniği

Giriş: Alfa-1 antitripsin eksikliği (AATE), non-smokerlarda erken amfizem ve bronşektazinin nadir nedenidir. CFTR heterozigot mutasyonu, kistik fibrozis tanısı koydurmasa da CFTR-ilişkili bozukluk (CFTR-RD) kapsamında mukosilyer disfonksiyon yaratabilir. Bu iki patolojinin birlikteliği literatürde sınırlı sayıda bildirilmiştir.

Olgu Sunumu: 2014'ten beri kronik prodüktif öksürükle izlenen 50 yaşında, non-smoker kadın hastanın özgeçmişinde astım, osteoporoz ve 10 yıllık ev içi kuş maruziyeti mevcuttu. Homozigot Z alleli ve kritik eşik altı serum düzeyi ile AATE tanısı kesinleşen hastada, eş zamanlı CFTR analizinde patojenik heterozigot mutasyon saptandı; negatif ter testiyle tablo CFTR-RD olarak tanımlandı. Aile taramasında MZ heterozigot ve düşük AAT düzeyi saptanan oğluna da augmentasyon başlandı. SFT'de ağır obstrüktif bozukluk (FEV1: %34, FEV1/FVC: %47) ve bronkodilatör yanıtsızlığı mevcuttu; 6DYM 380 metre ile egzersiz kısıtlılığı belgelendi. 11 yıllık radyolojik izlemde progresif amfizem ve bilateral bronşektaziye; 2024'te fibrotik bantlar, 2025'te ise pulmoner arter dilatasyonu eklendi. Balgamda *Achromobacter* spp. ve MRSA kolonizasyonu izlenen hastada, Ekim 2025'te başlanan haftalık augmentasyon tedavisiyle klinik regresyon sağlandı.

Tartışma: AATE zeminindeki akciğer hasarının, CFTR-RD kaynaklı mukosilyer disfonksiyonla sinerjik etkileşime girerek kümülatif hasar yarattığı ve dirençli kolonizasyonu tetiklediği düşünülmektedir. Augmentasyona alınan dramatik yanıt ve aile içi geçiş, her iki patolojinin birlikte sorgulanmasının önemini vurgular. Sigara öyküsü olmayan, etiyolojisi belirsiz amfizem ve bronşektazi olgularında SERPINA1 genotiplemesi ile CFTR analizi kombine planlanmalıdır.

Anahtar Kelimeler: AATE CFTR-ilişkili bozukluk, Bronşektazi, Aile taraması.

Ter Testi Negatif, Genetik Pozitif: Nadir Bir S945L Homozigot Kistik Fibrozis Olgusu

¹Hatice Feyza Topal, ¹Hatice Şahin, ¹Nurhan Atilla, ¹Tahsin Gezgin, ¹Hasan Kahraman
Kahramanmaraş Sütçü İmam Üniversitesi Tıp Fakültesi Göğüs Hastalıkları Kliniği

Giriş

Kistik Fibrozis (KF), CFTR genindeki mutasyonlar sonucu gelişen multisistemik bir hastalıktır. Nadir görülen bazı mutasyon tiplerinde ter testinin normal sınırlarda olması, tanıda gecikmelere yol açarak prognozu olumsuz etkileyebilir. Bu olgu, atipik klinik seyir ve nadir mutasyon birlikteliğini vurgulamak amacıyla sunulmuştur.

Olgu

2021'da tanı alan 21 yaşında kadın hasta, çocukluktan itibaren tekrarlayan alt solunum yolu enfeksiyonları ve yedi kez geçirilmiş pankreatit atağı şikayetleriyle başvurmuştur. Yapılan incelemelerde ter testi negatif saptanmış ancak klinik şüphe üzerine gerçekleştirilen genetik analizde S945L/S945L homozigot mutasyonu tespit edilerek KF tanısı konulmuştur. 2021 yılından itibaren hastaya inhaler antibiyotikler (tobramisin, kolistin), dornaz alfa ve enzim replasman tedavileri başlanmıştır. Takibinde gelişen Alerjik Bronkopulmoner Aspergilloz (ABPA) nedeniyle tedaviye itrakonazol eklenmiş; 2025 yılında ise hedefe yönelik tedavi olan ivacaftor protokolüne dahil edilmiştir. Tanı sonrası izleminde, tedavi öncesine oranla pnömoni kaynaklı hastane yatışlarında belirgin bir stabilize olma eğilimi gözlenmiştir.

Tartışma

Literatürde S945L mutasyonu, rezidüel fonksiyon gösteren ve sıklıkla normal/sınırdaki ter testi sonuçlarıyla seyreden "atipik KF" tablosuyla ilişkilendirilmektedir. Bu durum, özellikle tekrarlayan pankreatit gibi gastrointestinal bulguların ön planda olduğu erişkin vakalarda tanının atlanmasına neden olabilir. Olgumuz, ter testinin KF'yi ekarte etmede her zaman yeterli olmadığını ve şüpheli durumlarda genetik taramanın hayati rolünü kanıtlamaktadır. Ayrıca ivacaftor gibi yeni nesil tedavilerin bu tip nadir mutasyonlardaki klinik etkinliği, literatüre katkı sağlayacak niteliktedir.

Anahtar Kelimeler: Kistik Fibrozis, Atipik KF, S945L mutasyonu, Ivacaftor, Ter Testi.

İnflamatuvar Romatizmal Bulgularla Prezente Olan Kikuchi-Fujimoto Hastalığı: Tanısal Bir Güçlük

Esra Saydam Karabıyık¹, Anıl Göçer¹, Fatih Yıldız¹, Gözde Yıldırım Çetin¹

¹ Kahramanmaraş Sütçü İmam Üniversitesi Tıp Fakültesi, İç Hastalıkları Anabilim Dalı, Romatoloji Bilim Dalı

Giriş

Kikuchi-Fujimoto hastalığı (KFD), genellikle bölgesel lenfadenopati, ateş ve gece terlemesi ile karakterize, nadir görülen ve çoğunlukla 40 yaş altı genç bireyleri etkileyen nekrotizan lenfadenittir. Hastalık, özellikle Doğu Asya popülasyonlarında daha yüksek prevalansa sahiptir. Olguların yaklaşık yarısında bulantı, kusma ve kilo kaybı gibi nonspesifik semptomlar eşlik edebilir. Etyopatogeneizde viral ajanlar suçlanmakla birlikte, kesin neden henüz ortaya konulamamıştır. KFD'nin özellikle sistemik lupus eritematozus ile ilişkili olabileceği bildirilmiş olup, bazı olgularda öncül ya da eşlik eden bir durum olarak ortaya çıkabilmektedir. Lenfoma ve enfeksiyöz hastalıklarla klinik benzerliği nedeniyle ayırıcı tanıda dikkat gerektirir.

Olgu

Otuz dokuz yaşında kadın hasta, ateş (38–39°C), boğaz ağrısı, halsizlik ve boyunda şişlik şikayetleri ile Kulak Burun Boğaz polikliniğine başvurmuş, antibiyotik tedavisine rağmen şikayetlerinde gerileme olmaması ve sağ omuz proksimalinde gelişen ağrı nedeniyle tarafımıza yönlendirilmiştir.

Romatolojik değerlendirmede, özellikle boyun bölgesi ve sağ omuz proksimalinde lokalize, yaklaşık 2–3 saat süren sabah tutukluğu ile birlikte inflamatuvar karakterde ağrı mevcuttu. Fizik muayenede ilgili bölgelerde hareket kısıtlılığı saptandı, klinik artrit bulgusu izlenmedi.

Laboratuvar incelemelerinde; WBC: $3.5 \times 10^9/L$, nötrofil: $1.5 \times 10^9/L$, Hb: 12.4 g/dL, PLT: $251 \times 10^9/L$, CRP: 1.7 mg/L ve ESH: 22 mm/saat olarak bulundu. TORCH paneli, EBV serolojisi, PPD ve Quantiferon testleri negatifti. ANA pozitifliği dışında diğer romatolojik otoantikörler negatif saptandı.

Boyun ultrasonografisinde sağ posterior servikal zincirde, en büyüğü 20×11 mm boyutunda, korteks kalınlaşması gösteren konglomere lenf nodları izlenmiş ve ileri inceleme önerilmiştir (Şekil 1). Mevcut klinik ve laboratuvar bulguları ile ön planda enfeksiyöz ve hematolojik maligniteler ayırıcı tanıda değerlendirildi. Eksizyonel lenf nodu biyopsisinin histopatolojik incelemesi Kikuchi-Fujimoto hastalığı ile uyumlu olarak değerlendirilmiştir.

Semptomatik tedavi uygulanan hastanın izleminde klinik bulgularında gerileme gözlenmiştir.

Tartışma

KFD klinik olarak malignite ve enfeksiyöz hastalıkları taklit edebilen, bu nedenle tanısal zorluklara yol açarak yanlış tanı ve tedaviye neden olabilen bir hastalıktır. Hastamızda gözlenen sabah tutukluğu ve bölgesel ağrı gibi romatolojik semptomlara rağmen, diğer otoimmün hastalıkları düşündürecek klinik ve serolojik bulgular saptanmamıştır.

KFD’de sık bildirilen laboratuvar bulgularından biri olan lökopeni, hematolojik maligniteler ile karışıklığa yol açabilirken; ateş, gece terlemesi ve lenfadenopati varlığı tüberküloz ve viral enfeksiyonlar ile ayırıcı tanıyı güçleştirmektedir. Bu bağlamda hastamızın klinik ve laboratuvar özellikleri literatür ile uyumlu bulunmuştur.

Kesin tanı için eksizyonel lenf nodu biyopsisi ve histopatolojik değerlendirme esastır. Erken dönemde yapılan biyopsi, gereksiz antibiyotik veya immünsupresif tedavilerin önlenmesi açısından kritik öneme sahiptir.

KFD’nin romatolojik semptomlarla, özellikle sabah tutukluğu ve inflamatuvar karakterde ağrı ile prezente olabileceği ve erken dönemde inflamatuvar artrit ile karışabileceği akılda tutulmalıdır. Bu nedenle açıklanamayan lenfadenopati varlığında biyopsi geciktirilmemelidir.

Anahtar kelimeler: Kikuchi-Fujimoto hastalığı, nekrotizan lenfadenit, lenfoma



Şekil-1: Boyun ultrosonoğrafisinde tanımlanan ve örnekleme önerilen lenfadenopati

Kronik Trikotillomani ve Yaşam Olayları İlişkisi

Hüseyin Direk¹ Şule Şirin Berk¹ Fatma Özlem Orhan¹ Ebru Fındıklı¹ Onur Hürşitoğlu¹ Emine Mülayim¹
¹ Kahramanmaraş Sütçü İmam Üniversitesi Tıp Fakültesi Psikiyatri Kliniği

Giriş

Trikotillomani, obsesif kompulsif ve ilişkili bozukluklar spektrumunda yer alan, yineleyici saç koparma davranışı ile karakterize kronik bir psikiyatrik hastalıktır. Hastalığın etiyolojisinde biyolojik yatkınlıkla birlikte stresli yaşam olaylarının önemli rol oynadığı bilinmektedir. Bu olgu, bakım veren yükü ile ilişkili tetiklenmeyi vurgulamak amacıyla sunulmuştur.

Olgu

38 yaşında, evli, iki çocuk annesi kadın hasta; yaklaşık 10 yıldır süren ve son dönemde artış gösteren saç koparma davranışı nedeniyle başvurdu. Saçlı deride alopesi alanlarını gizlemek amacıyla şapka kullanıyordu. Semptomların başlangıcının, 10 yıl önce çocuğuna West Sendromu tanısı konulduktan sonra geliştiği ve şiddetlendiği öğrenildi. Öyküsünde obsesif kompulsif bozukluk, insomnia ve trikotillomani semptomlarının birlikte seyrettiği, tedavisinde daha önce fluoksetin 40 mg ve psikoterapi ile kısmi yanıt alınmıştı. Güncel tedavisi fluoksetin, ketiyapin ve trazodon olarak düzenlenmiştir. Eşlik eden tıbbi hastalıklar arasında hipotiroidi, koroner arter hastalığı ve huzursuz bacak sendromu bulunmaktadır. Ruhsal durum muayenesinde; özbakımı iyi, duygudurum kaygılı ve kederli, düşünce içeriğinde kontrol edilemeyen saç koparma dürtüsü ve çocuğunun sağlığıyla ilgili ruminatif düşünceler mevcuttu. İçgörüsü tamdı.

Tartışma

Bu olgu, trikotillomaninin yalnızca dürtü kontrol bozukluğu değil, aynı zamanda ağır yaşam olaylarına verilen bir yanıt olabileceğini göstermektedir. Özellikle bakım veren yükü, semptomların şiddetlenmesinde önemli bir faktördür. Tedavide kardiyak komorbiditeler göz önünde bulundurularak farmakoterapi düzenlenmeli; alışkanlığı tersine çevirme eğitimi ve kabul-kararlılık terapisi gibi psikoterapötik yaklaşımlar uygulanmalıdır. Ayrıca N-asetilsistein tedavisi alternatif bir seçenek olarak değerlendirilebilir.

Anahtar Kelimeler: Trikotillomani, Bakım Veren Yükü, Psikoterapi, N-asetilsistein

Nadir Bir Alt Motor Nöron Hastalığı: Olgu Sunumu

Hamza Şahin ¹, Rukiye Bölükbaşı ¹, Deniz Tuncel Berktaş¹

¹Kahramanmaraş Sütçü İmam Üniversitesi Nöroloji Anabilim Dalı

Giriş

Spinal ve bulber musküler atrofi (SBMA/Kennedy hastalığı), androjen reseptör geninde CAG tekrar artışına bağlı, X'e bağlı resesif kalıtılan, yavaş ilerleyen nadir bir alt motor nöron hastalığıdır. Genellikle 30-50 yaş arası erkeklerde ortaya çıkar, kadınlar ise taşıyıcıdır. Alt motor nöron bulgularına jinekomasti gibi endokrin anomalilerin eşlik etmesiyle ALS ve diğer nöromusküler hastalıklardan ayrılır.

Olgu

Kırk altı yaşında erkek hasta, ellerde başlayıp çene ve sese yayılan tremor, kol ve bacaklarda güçsüzlük, yürüme zorluğu ve konuşma bozukluğu ile başvurdu. Öyküsünde son iki yıldır fark ettiği jinekomasti (Şekil 1) ve anne tarafından dedesinde kas hastalığı mevcuttu. Nörolojik muayenede nazone konuşma, dilde atrofi (Şekil 2), perioral bölgede fasikülasyon, postüral/kinetik tremor ve hafif düzeyde bilateral tenar atrofi saptandı. Kas gücü üst ekstremitelerde 5-/5, refleksler normalken kreatin kinaz 838 U/L yüksek bulundu. EMG'de duyuşal polinöropati zemininde yaygın preganglionik tutulum izlendi. Klinik ve elektrofizyolojik bulgularla SBMA ön tanısı konuldu, genetik danışmanlık verilerek multidisipliner destek tedavisi planlandı.

Tartışma

SBMA, yavaş progresyonu, normal yaşam süresi ve endokrin bulgularıyla ALS ve SMA'dan ayrılır. Kesin tanı genetik testle konur. Spesifik tedavi olmayıp fizik tedavi, disfaji yönetimi ve endokrin destek önerilir. Bu olgu, nadir görülen ve sıklıkla geç tanı alan SBMA'ya dikkat çekmektedir.



Şekil 1: Hastanın fizik muayenesinde saptanan jinekomasti görünümü.



Şekil 2: Nörolojik muayenede dilde izlenen atrofi bulgusu.

CYP7B1 İlişkili Herediter Spastik Parapleji (SPG5A) Olgu Sunumu

Hamza Şahin ¹, Rukiye Bölükbaşı ¹, Deniz Tuncel Berktaş¹

¹Kahramanmaraş Sütçü İmam Üniversitesi Nöroloji Anabilim Dalı

Giriş

Herediter spastik paraplejiler (HSP), alt ekstremitelerde ilerleyici spastisite ve güçsüzlük ile karakterize genetik hastalıklardır. SPG5A, CYP7B1 genindeki mutasyonlara bağlı, oksisterol birikimiyle kortikospinal trakt dejenerasyonuna yol açan nadir bir otozomal resesif formdur.

Olgu

Otuz dokuz yaşında erkek hasta, çocukluk yaşlarından itibaren yavaş ilerleyen alt ekstremitte güçsüzlüğü ve yürüme zorluğu ile başvurdu. Özgeçmişinde kas hastalığı şüphesi, erektil disfonksiyon ve multinodüler guatr mevcuttu. Aile öyküsünde kız kardeşte benzer tablo ve ebeveyn akrabalığı vardı. Nörolojik muayenede alt ekstremitelerde belirgin spastisite, derin tendon reflekslerinde artış, bilateral Babinski yanıtı ve klonus izlendi. Üst ekstremiteler korunmuş olup göz muayenesinde bilateral hafif optik atrofi saptandı. Spinal MRG’de torakal kordda diffüz incelme görüldü (Şekil 1). Genetik analizde CYP7B1 geninde homozigot delesyon (Class 3 VUS) saptandı. Klinik ve görüntüleme bulgularıyla SPG5A tanısı konulan hastaya baklofen tedavisi başlandı, fizyoterapi ve oftalmoloji takibi planlandı.

Tartışma

SPG5A, saf HSP formları arasında optik atrofi ve kord incilmesi gibi bulgularla ayrılır. Olgumuzda VUS sınıfındaki varyantın klinik ve radyolojik uyumla anlam kazanması dikkat çekicidir. Spesifik tedavisi olmayıp semptomatik yaklaşım (spastisite yönetimi, rehabilitasyon) yaşam kalitesini artırır. Bu olgu, nadir HSP alt tiplerinde genetik danışmanlığın ve multidisipliner izlemin önemini vurgulamaktadır.

Anahtar Kelimeler: Herediter spastik parapleji, SPG5A, CYP7B1, optik atrofi, spastisite

Şekil 1. Spinal MRG’de torakal kordda diffüz incelme



Maske Altındaki Huntington: Psikiyatrik Bulgular ve İntihar Riski ile Seyreden Bir Olgu

Esin Yıldırım Sevinç¹, Şule Şirin Berk¹, Fatma Özlem Orhan¹, Ebru Fındıklı¹, Onur Hurşitoğlu¹, Emine Mülâyim¹

¹ Kahramanmaraş Sütçü İmam Üniversitesi Tıp Fakültesi Psikiyatri Kliniği

Giriş Huntington hastalığı, progresif seyirli, nörodejeneratif bir hastalık olup motor bulgularla birlikte belirgin psikiyatrik ve davranışsal semptomlarla karakterizedir. Klinik seyrinde en sık görülen nöropsikiyatrik belirti apati olup; depresyon, iritabilite ve obsesif-kompulsif belirtiler sıklıkla eşlik etmektedir. Ayrıca Huntington hastalığı, genel popülasyona kıyasla belirgin derecede artmış intihar riski ile ilişkilidir.

Olgu Sunumu: 53 yaşında kadın; sinirlilik, tahammülsüzlük, saldırganlık, dikkat dağınıklığı, unutkanlık ve intihar düşünceleri şikayetleri ile psikiyatri polikliniğine başvurdu. Başvuru sırasında aktif intihar planı bulunmamakla birlikte, özgeçmişinde tekrarlayan intihar girişimleri mevcuttu. Hasta Psikiyatri kliniğine yatırıldı. Yakınmaları Huntington hastalığına bağlı psikiyatrik belirtiler olarak değerlendirildi. Başlangıç tedavisi mirtazapin 30 mg/gün, sertralin 50 mg/gün, ketiapin 100 mg/gün ve alprazolam 1 mg/gün olarak düzenlendi. 28 günlük yatış sürecinin ardından sinirlilik ve saldırganlıkta belirgin azalma, diğer belirtilerde kısmi düzelme ile taburcu edildi Taburculuk sonrası; dönemsel olarak alevlenen ölüm düşüncesi, saldırganlık, kirlenme ve kontrol etme saplantıları (obsesyon) olan hastanın tedavisi; sertralin 200 mg/gün, olanzapin 20 mg/gün, ketiapin 200 mg/gün ve valproat 1000 mg/gün olarak yeniden düzenlendi. İzlemde suicidal düşüncelerde ve obsesif belirtilerde kısmi gerileme sağlandı.

Tartışma:

Huntington hastalığında psikiyatrik belirtiler, hastalığın erken dönemlerinde ortaya çıkabilir ve klinik gidişi belirgin şekilde etkileyebilir. Bu olgu, baskın başvuru nedeninin tekrarlayan intihar düşünceleri olması açısından dikkat çekicidir. Özellikle intihar riski taşıyan hastalarda nörodejeneratif hastalıkların ayırıcı tanıda değerlendirilmesi büyük önem taşımaktadır.

Anahtar Kelimeler: Huntington Hastalığı, İntihar, Depresyon, Nöropsikiyatrik Bulgu

Ani Başlangıçlı LRSAM1 İlişkili Aksonal Nöropati: Olgu Sunumu

Hamza Şahin¹, Rukiye Bölükbaşı¹, Deniz Tuncel Berktaş¹

¹Kahramanmaraş sütçü İmam Üniversitesi Nöroloji anabilim Dalı

Giriş

Charcot-Marie-Tooth (CMT) hastalığının aksonal formu CMT2P, LRSAM1 geni mutasyonlarından kaynaklanır. Tipik olarak yavaş ilerleyen distal güçsüzlük ile karakterizedir. Bu yazıda ani başlangıç ve inflamatuvar nöropatiyi taklit eden LRSAM1 ilişkili aksonal nöropati olgusu sunulmaktadır.

Olgu

On dokuz yaşında kadın hasta, 8 yıl önce (11 yaşında) aniden başlayan bilateral baldır ağrısı ve belden aşağı güçsüzlük ile çocuk nöroloji kliniğine yatırıldı. Nörolojik muayenesi parmak ucu ve topuk üzerinde hafif yürüme bozukluğu dışında normaldi. Hematoloji, romatoloji ve kardiyoloji değerlendirmeleri normaldi. Çocuk nörolojide yapılan ilk EMG’de motor aksonal nöropati saptandı. Hastaya inflamatuvar polinöropati tanısı ile beş gün intravenöz immün globulin (IVIG) tedavisi verildi. Hastanın daha sonraki yıllarda yapılan nörolojik muayenesinde ayak distallerinde incelme ve ayak arkında belirginleşme (pes kavus) olduğu izlendi (Şekil 1). Tekrarlanan EMG incelemesinde bilateral alt ekstremitte distallerinde hakim motor aksonal nöropati ile uyumlu değişiklikler izlendi. Duyusal yanıtlar normaldi. Genetik analizde LRSAM1 geninde c.1806A>T p.(Gln602His) varyantı (klinik önemi belirsiz, VUS) saptandı. Klinik ve elektrofizyolojik uyum ile CMT2P tanısı desteklendi.

Tartışma

LRSAM1 mutasyonları otozomal dominant veya resesif aksonal CMT’ye yol açar. Ancak bu olguda ani başlangıç ve parsiyel ileti bloğu gibi inflamatuvar polinöropatiyi düşündüren bulgular atipiktir. VUS sınıfındaki varyantın klinikle uyumu, aile çalışmaları ve fenotip-genotip korelasyonu ile doğrulanmalıdır. Bu olgu, CMT’nin atipik prezentasyonlarında tekrarlanan nörolojik muayenin, EMG ve genetik testin önemini vurgulamaktadır.

Anahtar Kelimeler: Charcot-Marie-Tooth, LRSAM1, aksonal nöropati



Şekil 1. Nörolojik muayenede ayak distallerinde incelme ve ayak arkında belirginleşme (pes kavus)

Deri Bulgularıyla Tanı Alan Nadir Bir Olgu: Pakidermoperiostozis

Anıl Göçer¹, Esra Saydam Karabıyık¹, Gözde Yıldırım Çetin¹, Fatih Yıldız¹

1.Kahramanmaraş Sütçü İmam Üniversitesi Tıp Fakültesi, İç Hastalıkları AD, Romatoloji BD

Giriş

Pakidermoperiostozis (PDP), primer hipertrofik osteoartropati (PHO) olarak bilinen HPGD ve SLCOA2 genindeki homozigot mutasyonla ortaya çıkan nadir bir genetik hastalıktır. Deride ve eklemlerde prostaglandin E2 birikimine nedeniyle tipik yüz görünümü (aslan yüz), elde ve ayakta çomak parmaklar, artrit, hipertrikozis (kirpik uzaması), hiperhidrosiz, yüz ve alın derisinde kalınlaşma, kıvrımlarında artış ve yağlanma görülebilir. İnsidansı tam bilinmemekle birlikte nadiren olgu sunumları şeklinde bildirilmektedir.

Olgu

26 yaşında erkek hasta, hastane içinde tipik yüz görünümü ile fark edildi. Romatoloji polikliniğimize kabulü yapıldı. Hastanın tipik “Aslan Yüzü” mevcuttu. Deri girintileri derinleşmiş ve yağlanmada artış vardı. Hipertrikozis ve göz kapak düşüklüğü, çomak parmak ve hiperhidrosizi mevcuttu. Hastanın artrit veya eklem bölgelerinde kalınlaşma yoktu. Hasta abisinde de benzer fenotipin olduğunu görüldü. Hastadan ve kardeşinden SLCOA2 gen analizi istendi, homozigot mutasyon saptandı. İzlemde dizlerde şişlik gelişti ve kruriste periostal kalınlaşma saptandı. Hastaya Celekoksib başlandı. Hastalık hakkında bilgi verildi.

Tartışma

PDP, nadir görülmesi ve değişken klinik bulguları nedeniyle sıklıkla geç tanı alır. Özellikle erken dönemde deri bulguları ön planda olabilir ve bu durum tanıyı geciktirir. Hastalık erkeklerde 7-9 kat daha sık ve şiddetlidir. Hastalık çocukluk veya ergenlik döneminde başlar ve yaklaşık 10-20 yıl ilerledikten sonra stabilize olur. Merkezimizde tanı alan 4 olgu da genç erkekti. Olgumuzda başlangıçta artrit olmaması, tanıda deri bulgularının kritik rolünü göstermektedir. Zamanla gelişen eklem bulguları hastalığın progresif doğasını desteklemektedir. Eklem bulguları için NSAİİ (örneğin etorikoxib), kortikosteroidler veya bisfosfonatlar tercih edilir. Sonuç olarak, aslan yüz görünümü, hiperhidroz ve çomak parmak birlikteliği PDP için uyarıcı olmalıdır. Erken tanı, gereksiz tetkikleri azaltır ve hastalık ilerlemesine kontrolüne katkı sağlar.

Anahtar Kelimeler: Pakidermi, aslan yüz, çomak parmak, artrit, hiperhidroz

Referanslar

- 1-Zhang Z, Zhang C, Zhang Z. Primary hypertrophic osteoarthropathy: an update. Front Med. 2013 Mar;7(1):60-4
2. Erken E, Köroğlu Ç, Yıldız F, Özer HT, Gülek B, Tolun A. A novel recessive 15-hydroxyprostaglandin dehydrogenase mutation in a family with primary hypertrophic osteoarthropathy. Mod Rheumatol. 2015 Mar;25(2):315-21.
3. Okyar, B., Bilen, İ. H., & Yıldız, F. (2025). Combination csDMARD and Infliximab in Primary Hypertrophic Osteoarthropathy, a Case-Based Review. Van Med J, 32(2), 102-108.

Resim: Hastaya ait tipik bulgular



Ailevi Akdeniz Ateşi(AAA) Hastalığı Bulunan Ailelerde Olgu Sunumları

Hatice Saęer¹, Metin Kılınç¹

¹Kahramanmaraş Sütçü İmam Üniversitesi Tıp Fakóltesi, Tıbbi Biyokimya Anabilim Dalı.

Giriş

Ailevi Akdeniz Ateşi (FMF), tekrarlayan ateş ve seröz membran inflamasyonu ile seyreden kalıtsal otoinflamatuvar bir hastalıktır. Akdeniz’e kıyısı olan ölkelerde, özellikle Türkler, Ermeniler, Araplar ve Yahudilerde daha sık görülür; ancak göçler nedeniyle dünya genelinde de rastlanmaktadır. Genellikle çocuklukta başlasa da erişkin tanılar da mümkündür. Ataklar; karın ve göğüs ağrısı, ateş, eklem şişliği ve cilt bulguları ile karakterizedir. Tedavi edilmezse en önemli komplikasyonu amiloidoz ve buna baęlı böbrek yetmezliğidir. FMF, otozomal resesif geçişli bir hastalık olarak kabul edilir. Hastalıktan sorumlu gen, 16. kromozom üzerinde bulunan **MEFV** genidir. Bu gen tarafından kodlanan **pirin** proteini inflamatuvar yanıtın düzenlenmesinde rol oynar. MEFVgenindeki mutasyonlar pirin fonksiyonunu bozarak inflamatuvar sitokinlerin, özellikle interlökin-1β’nın aşırı salınmasına neden olur. Sonuç olarak kontrolsüz inflamasyon sonucu klinik belirtiler ortaya çıkmaktadır.

En sık görülen patojen mutasyonlar şunlardır; M694V, M680I, V726A, E148Q. Özellikle M694V mutasyonu daha ağır hastalık ve amiloidoz riskiyle ilişkilidir. Bu araştırma, AAA hastalığı mutasyonlarını taşıyan aile bireylerinin klinik belirtiler açısından değerlendirilmesini içeren yüksek lisans tezi olarak yapılmıştır. .

Aile tarama verileri

3 nolu aile; baba M694 V heterozigot, anne M 694 V ve R202Q mutasyonlarına sahip. 3 kız çocuktan ikisi M694V homozigot mutasyonu nedeniyle klinik belirtiler nedeniyle tanı alarak tedaviye alınmışlardır. Diğer kız çocuęu heterozigot M694V ve R202Q mutasyonlarına sahip olup klinik açıdan AAA tanı kriteri taşımamaktadır.

6 nolu aile; Babada M680 I heterozigot mutasyonu mevcut, annede ise M694V heterozigot ve R202Q mutasyonu mevcut. Ailede 1 erkek, 4 kız çocuk var. Erkek ve birinci kız çocuęunda M694V heterozigot ve R202 heterozigot mutasyonlar mevcut ve klinik olarak belirtiler görülmemektedir. İkinci kız çocuęunda R202Q ve M694V heterozigot mutasyonu mevcut olup klinik olarak tanı almıştır. Üçüncü kız çocuęunda M680I ve M694V heterozigot mutasyonları mevcut olup klinik tanı almıştır. Dördüncü kız çocuk da ise M680I, M694V ve R202Q

heterozigot kompleks mutasyonları mevcut olup klinik tanı almıştır.

9 nolu aile; babada mutasyon bulunmamaktadır. Annede E148Q ve R202Q heterozigot mutasyonları mevcut. 1 erkek 2 kız çocukları mevcut. Her üç çocukta da E148Q ve R202Q heterozigot mutasyonları mevcut iken klinik tanıyı yalnız erkek çocuk almış olup kız çocuklarda herhangi bir belirti bulunmamaktadır.

10 nolu aile; babada E148Q heterozigot mutasyonu tespit edilmiş, annede herhangi bir mutasyon mevcut değil. Bir kız 2 erkek olmak üzere 3 çocukları mevcut. Birinci kız çocuğunda herhangi bir mutasyon bulunmazken ikinci kız çocuğunda E148Q heterozigot mutasyonu mevcut olup klinik tanı almamıştır. Erkek çocukta E148Q heterozigot mutasyonu mevcut olup klinik tanı almıştır.

12 nolu aile: baba hayatta olmayıp muhtemelen M680 I homozigot mutasyona sahip, annede ise M680 I heterozigot mutasyon mevcut. 2 erkek ve 1 kız çocukları var ve çocuklarda M680I homozigot mutasyonu mevcut olup, erkek çocuklardan biri klinik tanı almazken diğer erkek ve kız çocuk klinik tanı almıştır.

Tartışma

Ailevi Akdeniz Ateşi (AAA), otozomal resesif geçişli olup genellikle çocukluk çağında ateş, seröz membran tutulumu, artrit, karın ağrısı ve erizipel benzeri döküntülerle ortaya çıkar. İnfevers veritabanında hastalıkla ilişkili çok sayıda mutasyon bildirilmiş olsa da, klinik tanıyı destekleyen mutasyon sayısı daha sınırlıdır. Tanı, Tel Hashomer, Livneh ve Türk FMF Konsorsiyumu kriterleri gibi klinik ölçütlere dayanarak konulmaktadır.

Çalışmamızda, aynı mutasyonu taşıyan kardeşler arasında klinik bulguların değişken olduğu, bazı bireylere tanı konulup tedavi başlanırken bazılarının asemptomatik kaldığı gözlenmiştir. Bu durum penetrans değişkenliği ve çevresel/genetik modifiye edici faktörlerle ilişkili olabilir.

Asemptomatik bireylerin uzun dönemde komplikasyonlar, özellikle amiloidoz ve böbrek yetmezliği açısından risk taşıyabileceği bildirilmektedir. Sonuç olarak AAA'da tanı klinik kriterlerle konulmaya devam etmekle birlikte, genetik analizler hem fenotip-genotip ilişkisini anlamada hem de aile taramasında önemli katkı sağlamaktadır.