

18. Uludağ Nöroloji Günleri

09-12 Mart 2023
Grand Yazıcı Otel / Uludağ



*MS' te Yardımcı Tanı Yöntemleri
ve Biomarkerleri Kursu*

*SSS' nin Demiyelinizan
Hastalıkları*

Epilepsi ve Uyku

*Nöromuskuler Kavşak
Hastalıkları*

Beyin Damar Hastalıkları

Demans

KONUŞMA ÖZETLERİ VE BİLDİRİLER

www.uludagnoroloji.org

Organizasyon Sekreteryası

burken
TURİZM & KONGRE

444 9 443
onur.oral@burkon.com

Bilimsel İletişim

Doç.Dr. Aylin Bican Demir
Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi
Nöroloji Anabilim Dalı - Bursa
Tel: 0.224 295 17 23
aylinbd@uludag.edu.tr

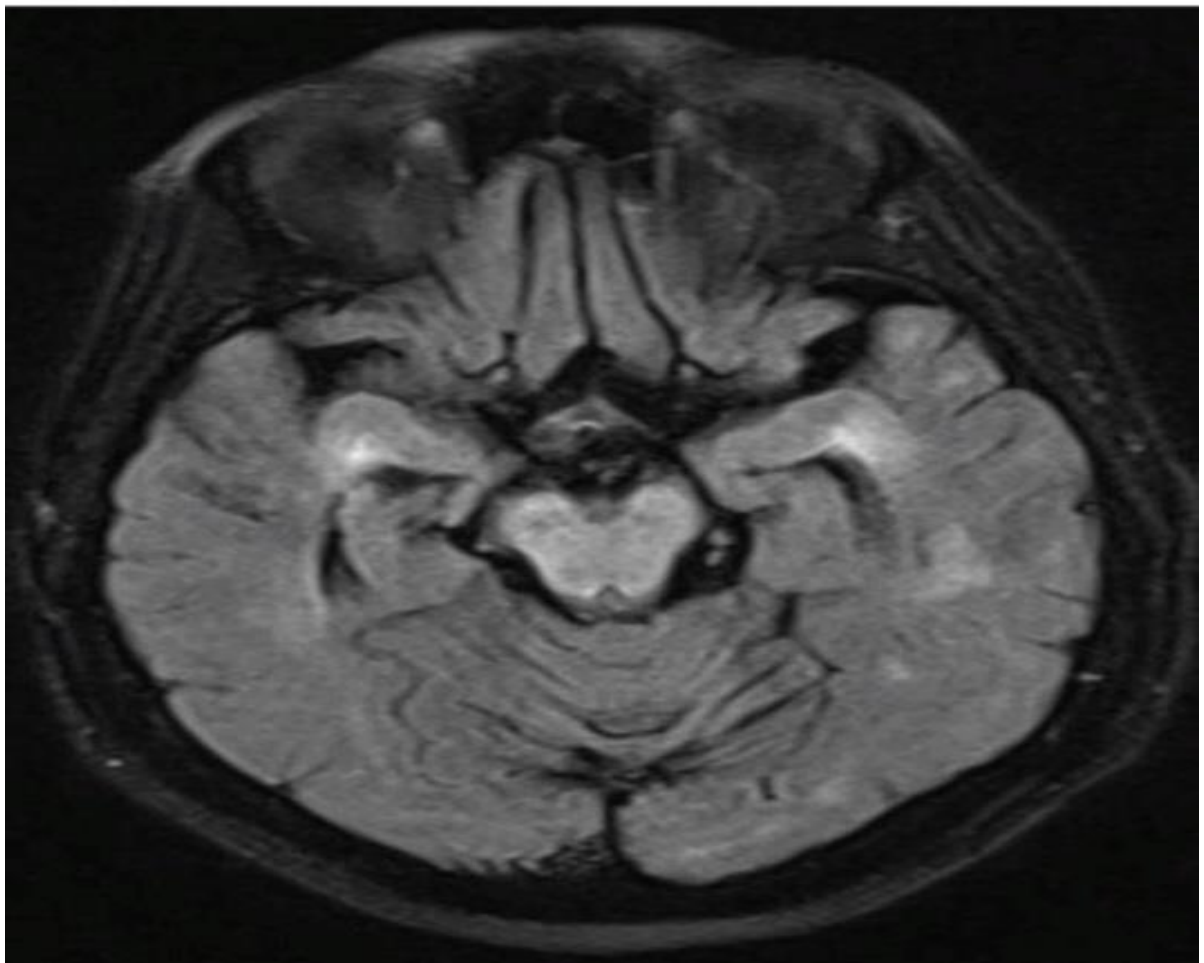
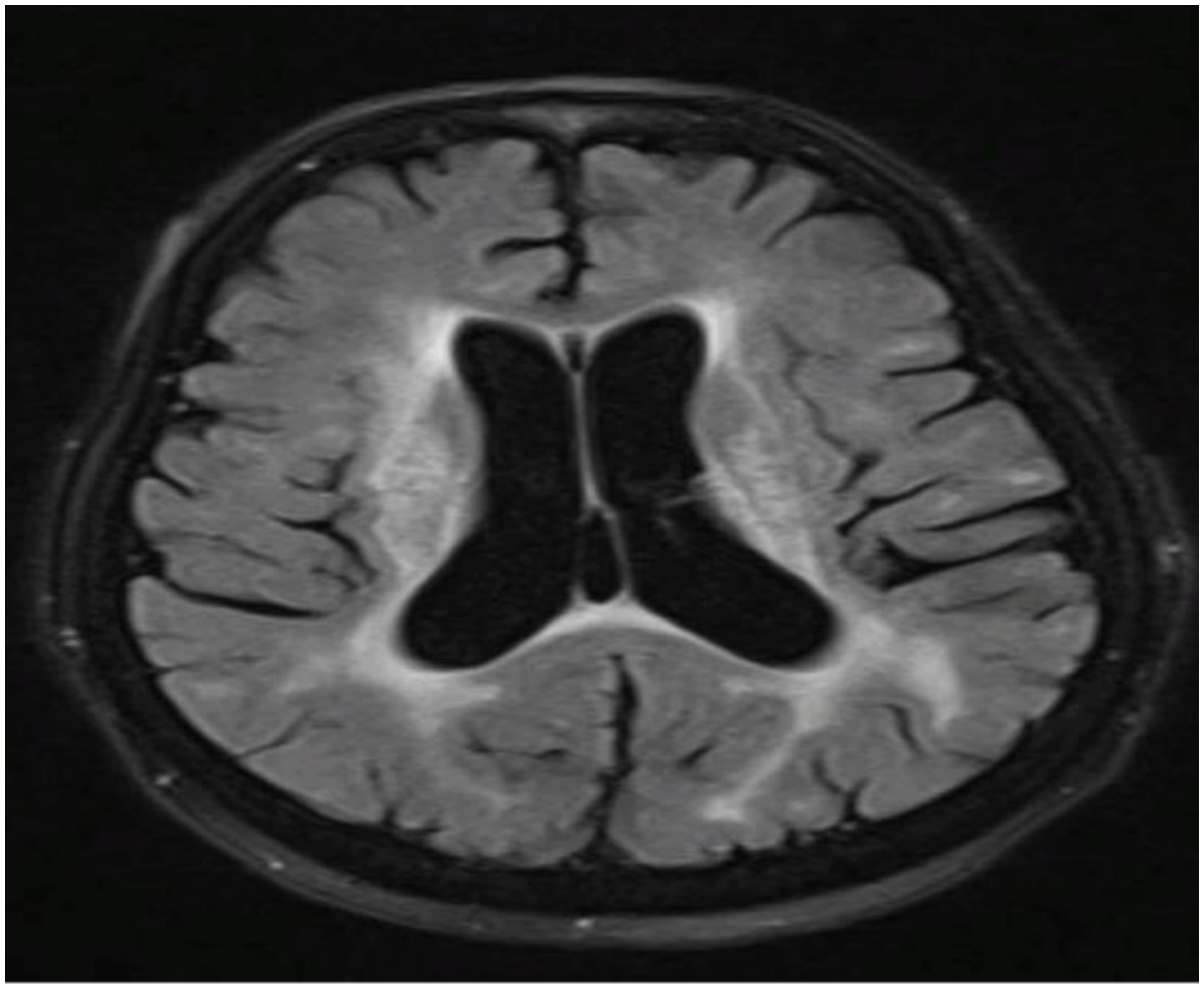
**CFAP43 MUTASYONU İLİŞKİLİ NORMAL BASINÇLI HİDROSEFALİ OLGU
SUNUMU**

**¹Beril Taşdelen, ¹Ebru Hatun Uludaşdemir, ¹Özdem Ertürk Çetin, ¹Şevki Şahin,
¹Serkan Demir**

¹Sağlık Bilimleri Üniversitesi Şehit Prof. Dr. İlhan Varank Eğitim ve Araştırma Hastanesi,
Nöroloji Anabilim Dalı, İstanbul

GİRİŞ: Normal basınçlı hidrosefali yürüme bozukluğu, demans ve inkontinans triadı ile prezente olan önlenebilir bir demans çeşidi olabilmesi ile klinisyenler tarafından atlanmaması gereken bir klinik durumdur. Hidrosefalisi olan, BOS basıncı normal olan, atipik klinik özellikleri olan ve bu nedenle tüm ekzom dizileme analizi yapılan ve CFAP43 gen mutasyonu ile otozomal dominant normal basınçlı hidrosefali tanısı konulan hasta genetik özelliği sebebi ile sunuma değer bulunmuştur.

OLGU: 68 yaş kadın hasta, ilk kez 2018 yılında ortaya çıkan davranış bozukluğu, oryantasyon bozukluğu baş ağrısı ve denge bozukluğu nedeniyle tetkik edilmiş ve normal basınçlı hidrosefali olarak değerlendirilmiş. 2020 yılında şant operasyonu yapılan hastanın 2 hafta boyunca semptomları düzelmesine karşın sonrasında tekrar progrese olmuş. Hastanın başvuru muayenesinde yer ve zaman oryantasyonu bozuk, sağ üst ve alt ekstremiteler 4/5 kas gücünde, sağ üst ekstremitede parkinsonizm mevcut, taban cildi refleksi bilateral ekstansör olarak değerlendirildi. Hastanın iki taraflı destekle çok küçük adımlarla yürüyebildiği ve idrar inkontinansı nedeniyle bez kullandığı görüldü. Hastanın sık tekrarlayan sinüzit atakları da olduğu öğrenildi. Hastanın kranial MR görüntülemesinde bilateral supratentorial ve infratentorial yaygın beyaz cevher lezyonları izlendi. Hastanın ayırıcı tanı amacıyla yapılan tetkiklerinde EEG yaygın organizasyon bozukluğu ile uyumlu değerlendirildi. Anti-MOG, anti-AQP4, NOTCH3 mutasyonu, otoimmün ensefalit ve paraneoplastik paneli negatif olarak sonuçlandı. Vaskülit değerlendirmesi amacıyla DSA tetkiki yapılan hastada vaskülit lehine bulgu veya vasküler stenoz saptanmadı. Son olarak hastadan tüm ekzom dizileme tetkiki istendi ve CFAP43 c.895+1G>A heterozigot mutasyonu saptanması üzerine hastanın mevcut tablosu otozomal dominant normal basınçlı hidrosefali ilişkili olarak değerlendirildi. Hastanın demans ve parkinsonizme yönelik tedavisi düzenlenerek takibe alındı.



18. Uludağ Nöroloji Günleri

TARTIŞMA VE SONUÇ: Silya ve flagella proteinlerinin kodlanmasında görevli olan CFAP43 gen mutasyonlarının normal basınçlı hidrosefali, spermatogenik yetmezlik, rekürren üst ve alt solunum yolu enfeksiyonları ile ilişkili olduğu bilinmektedir. CFAP43 mutasyonuna bağlı ependimal silyadaki disfonksiyonun hem BOS akımının bozulmasına hem de glimfatik sistem disfonksiyonuna yol açması nedeniyle nörodejeneratif süreçlerin daha fazla görülmesine ve daha hızlı progresse olmasına yol açtığı düşünülmektedir. Şant operasyonları ile her ne kadar BOS drenajı sağlanabilse de bizim hastamızda olduğu gibi demansiyel süreçlerin geri döndürülememesi glimfatik sistem disfonksiyonu ilişkili olarak değerlendirilebilir. CFAP43 mutasyonu ilişkili normal basınçlı hidrosefali, otozomal dominant geçişli olması nedeniyle aileye genetik danışmanlık verilmesi gerekliliği ve hastalığın daha progresif seyredebilecek olması nedeniyle sunuma değer bulunmuştur.