Bildiri No: **SB-004** **Doi:** 10.5606/phhb.dergisi.suppl2026.004

Spinoserebellar Ataksilerde Genotip-Fenotip Korelasyonu: 19 Olguda Nadir Varyantların Analizi

Onur Tombak, Rasim Tunçel, Ahmet Acarer, Zafer Çolakoğlu

Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi Nöroloji Anabilim Dalı, İzmir

Amaç: Spinoserebellar ataksiler (SCA); serebellar dejenerasyonla karakterize, progresif seyirli ve genetik açıdan heterojen bir hareket bozukluğu grubudur. Gelişen moleküler tanı yöntemleri, bu hastalıklarda farklı genetik alt tiplerin tanımlanmasına olanak sağlamaktadır. Bu çalışmada, merkezimizde takip edilen genetik tanılı SCA olgularının demografik özelliklerini, tanısal gecikme sürelerini, hastalık şiddet skorlarını ve nadir genetik varyantların fenotipik özelliklerini değerlendirmeyi amaçladık.

Yöntem: Progresif ataksi tanısıyla izlenen ve genişletilmiş ataksi panelleri veya tüm ekzom dizileme ile genetik tanısı doğrulanmış 19 olgu (13 erkek, 6 kadın) retrospektif olarak incelendi. Semptom başlangıç yaşı, tanısal gecikme, Ataksi Değerlendirme ve Derecelendirme Ölçeği (SARA) ve Fonksiyonel Ambulasyon Sınıflaması (FAS) skorları, klinik ve muayene bulguları, nörogörüntülemede saptanan radyopatolojik bulguları ve elektrofizyolojik özellikleri kaydedildi.

Bulgular ve Sonuç: Olguların güncel yaşları ortalama 50.4 ± 12.8 (aralık: 28-69) ve semptom başlangıç yaşı ortalama 35.5 ± 18.1 yıl (aralık: 5-62) olarak saptandı. Genetik tanısal gecikme süresi ortalama 11.1 ± 11.5 yıl (medyan: 7.0) olup, bir olguda 45 yıla ulaştı. Ortalama SARA skoru 14.4 ± 5.7, medyan FAS skoru 4.0 bulundu. Klinik değerlendirmede ataksi %100, dismetri-disdiadokinezi %73.7, dizartri %52.6, alt ekstremite parezisi %36.8 ve sakkadik göz hareketleri yavaşlığı %31.6 oranında gözlendi. Nörogörüntülemede %63.2 olguda serebellar atrofi, %31.6'sında serebral atrofi izlendi. Genetik analizlerde klasik SCA tiplerine (SCA 1, 2, 5, 7, 8, 10, 11, 13, 14, 15) ek olarak literatürde nadir bildirilen SCA40 (CCDC88C), SCA42 (CACNA1G, n=2), SCA43 (MME) ve SCA45 (FAT2) varyantları tespit edildi. Üç olguda SACS geninde homozigot varyantlar (ARSACS) saptandı ve bu hastalarda 17q21.3 (ERDA1) lokusunda da ekspansiyon tespit edildi. Çalışmamız, SCA olgularında geniş genotip-fenotip spektrumu, uzamış tanısal gecikme sürelerini, nadir genetik varyantların (SCA 40-45) klinik özelliklerini ortaya koymaktadır.