Bildiri No: **TPB-020** **Doi:** 10.5606/phhb.dergisi.suppl2026.020

TGM6 Mutasyonuna Bağlı Spinosebellar Ataksi Tip 35 Olgusu

Selen Yılmaz-İbiş , Bilge Koçer

Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Nöroloji Kliniği, Ankara, Türkiye

Amaç: Spinoserebellar ataksi tip 35 (SCA35), TGM6 gen mutasyonlarına bağlı gelişen nadir görülen otozomal dominant herediter bir ataksidir. Klinik olarak genellikle yavaş progresif seyir gösterir ve en sık gövde ile ekstremite ataksisi, dizartri ve el tremoru ile prezente olur ve görüntülemede tipik olarak serebellar atrofi izlenir. Bununla birlikte hastalık başlangıç yaşı geniş bir aralıkta değişebilmekte ve nadiren kognitif etkilenim gibi atipik bulgular eşlik edebilmektedir

Olgu: Yetmiş iki yaşında kadın hasta, yaklaşık 12 yıldır progresif yürüme bozukluğu, sık düşmeler ve konuşma güçlüğü yakınmaları ile değerlendirildi. Aile öyküsünde iki dayısında ve üç yeğeninde denge bozukluğu bulunması otozomal dominant kalıtımı düşündürmekteydi. Nörolojik muayenede belirgin serebellar ataksi, dizartri, disfaji ve bilateral serebellar dismetri vardı. Elektrofizyolojik incelemede sensoriyel polinöropati bulguları izlendi. Beyin manyetik rezonans görüntülemede belirgin serebellar atrofi saptandı. Genetik incelemede TGM6 gen lokusunda heterozigot c.1024C>T (p.Arg342Trp) mutasyon saptandı.

Sonuç: TGM6 mutasyonuna bağlı SCA35 tipik olarak progresif serebellar ataksi ve belirgin serebellar atrofi ile karakterizedir. Başlangıç yaşı onlu yaşlardan geç erişkinliğe kadar oldukça değişken olmakla birlikte yavaş progresif seyir göstermektedir. Olgumuz ileri yaşta başlayan yavaş ilerleyici ataksi tablosu ile uzun yıllar işlevselliğini koruyabilmiştir. Ataksi açısından yoğun aile öyküsü bulunmakla birlikte, genetik inceleme ile tanı alabilmiştir. Yavaş progresif yürüme bozukluğu ve ataksi açısından yoğun aile öyküsü bulunan hastalarda ayırıcı tanıda SCA35 göz önünde bulundurulmalı ve genetik inceleme planlanmalıdır.