Bildiri No: **PB-031** **Doi:** 10.5606/phhb.dergisi.suppl2026.031

PRRT-2 Gen Mutasyonuna Bağlı Paroksismal Kinezijenik Diskinezi Vaka Sunumu

Ayça Altınkaya Uslu

Başakşehir Çam ve Sakura Şehir Hastanesi, Nöroloji Kliniği, İstanbul, Türkiye

Amaç: Paroksismal kinezijenik diskinezi (PKD), bilinç değişikliği olmaksızın, genellikle ani istemli hareket veya irkilme ile tetiklenen, tekrarlayan, kısa süreli koreoatetoid veya distonik hareket ataklarıyla karakterize nadir bir hiperkinetik hareket bozukluğudur. PKD, paroksismal diskinezinin en sık görülen alt tipi olarak sınıflandırılır ve ailesel ve sporadik formlara ayrılır; ailesel varyant tipik olarak otozomal dominant kalıtım modelini izler. Proline-rich transmembrane protein (PRRT2) genindeki mutasyonlar, birçok ailesel vakada önemli bir genetik etiyoloji olarak tanımlanmıştır; ancak klinik uygulamada sporadik formlar da sıklıkla gözlenmektedir. Bu rapor, nadir görülen bu nörolojik rahatsızlığın anlaşılmasına katkıda bulunmak amacıyla, sporadik PKD'li bir hastanın klinik sunumunu, tanısal değerlendirmesini ve tedavisini tanımlamayı amaçlamaktadır.

Olgu Sunumu: Yirmi yedi yaşında erkek hasta beş aydır olan, genelde vücudunun sol tarafında olan ancak seyrek olarak sağ tarafta da görülen, hareketle başlayan, kısa süreli, ani kol ve bacaklarında kasılma, bükülme yakınmasıyla değerlendirildi. Bu ataklar 10-15 saniye sürüyor ve günde 7-8 kez tekrar ediyordu. Bilinen bir hastalığı yoktu. Aile öyküsü yoktu. Nörolojik muayene ataklar haricinde normaldi. Beyin görüntülemesi, serum biyokimyası, serum bakır ve seruloplazmin seviyeleri, B12 eksikliği dışında normaldi. Yapılan elektroensefalografi (EEG) ve elektromiyografi (EMG) incelemesi de normaldi. Dış merkezde önce psikojen olarak kabul edilip antidepresan başlanmıştı ancak etkisizdi. Önce B12 eksikliği tedavi edildi. Ataklar üzerine etkisi olmaması üzerine paroksismal kinezijenik diskinezi düşünülüp PRRT2 gen mutasyonu çalışıldı.

Sonuç: PRRT2 geninin incelenen ekzonlarında %26 allel fraksiyonuna sahip heterozigot c.649dup/p.Arg217Profs*8 mutasyonu saptandı. Karbamazepin düşük doz tedavi ile atakları azalan ancak devam eden hastada 400 mg/gün dozunda ataklar sonlandı. Sonuç olarak PRRT2 mutasyonuna bağlı PKD toplumda seyrek görülen ancak medikal tedaviye iyi yanıt veren bir hastalıktır.