Bildiri No: **PB-036** **Doi:** 10.5606/phhb.dergisi.suppl2026.036

Kronik Progresif Eksternal Oftalmopleji ve Hareket Bozuklukları Ayırıcı Tanısı Yapılan Bir Vakada Nörogenetik Yaklaşım ve Elektrofizyolojik Değerlendirme

Taylan Bektaş

Bartın Devlet Hastanesi,Nöroloji Kliniği, Bartın, Türkiye

Amaç: Mitokondriyal DNA mutasyonlarının yol açtığı Kronik Progresif Eksternal Oftalmopleji (CPEO), multisistemik tutulum yapabilen mitokondriyal sitopatidir. Klinik olarak pitoz ve oküloparezi ile karakterize olan bu tablo, hareket bozuklukları disiplininde blefarospazm, oküler distoniler, okuler apraksilerle fenotipik benzerlik göstererek tanısal karmaşaya oluşturabilmektedir. Bu sunumda, primer hareket bozukluğu şüphesiyle polikliniğe başvuran bir olgunun, elektrofizyolojik ve nörogenetik perspektifle yürütülen ayırıcı tanı süreci hedeflenmiştir.

Olgu Sunumu: Bilateral pitoz ve okuloparezisi olan 50 yaş kadın hasta değerlendirildi. Soygeçmişinde beş kardeşte aynı yaşlarda başlayan bulgularla nörologlarca "kas hastalığı" tanısı konduğu, genetik inceleme yapılamadığı hasta tarafından ifade edilmiştir. Klinik bulgular ve soygeçmiş nörogenetik etyolojiyi desteklemiştir. Nöromüsküler iletimin fonksiyonel bütünlüğünü test etmek amacıyla, oküler tutulumlarda yüksek sensitiviteye sahip Stalberg'in kısa protokolü kullanılarak fasial sinir trasesinden repetetif sinir stimülasyonu (R-EMG) gerçekleştirildi. Nörolojik muayenede bilateral belirgin pitoz ve yukarı-dış bakış kısıtlılığı izlendi. Pridostigmin testi sonrası pitozda paradoksal artış gözlenmesi, nöromüsküler kavşak patolojisinden uzaklaşılmasını sağladı. R-EMG'de anlamlı amplitüd dekrementi saptanmadı ve dalga formları stabil seyretti. Bu objektif kanıtlar; Myasthenia Gravis, oküler distoni ve blefarospazm tanılarını dışlayarak primer oküler miyopati (CPEO) öntanısını kesinleştirdi.

Sonuç: CPEO'da pitozu kompanse eden frontal kas aktivitesi, "psödodistoni" fenomenine yol açarak klinisyeni yanıltabilmektedir. Stalberg R-EMG protokolü, kavşak hastalıklarını dışlamada ve hareket bozukluklarından primer miyopatiyi ayırmada kritik bir eşiktir. Ailesel kümelenme gösteren hastada Kearns-Sayre ve SANDO sendromları açısından ileri genetik inceleme planlanmıştır. Olgu, hareket bozukluğu polikliniklerinde mitokondriyal miyopatilerin ve nörogenetik yaklaşımın önceliklendirilmesini vurgulamaktadır.