Bildiri No: **PB-045** **Doi:** 10.5606/phhb.dergisi.suppl2026.045

Konjenital Ayna Hareketleri ile Seyreden Nadir Bir Olgu: Olası Kortikal Gelişim Anomalisi ve Genetik Etkilenim

Volkan Savıcı, Osman Korucu, Hatice Karaer Ünaldı, Merve Hilal Ceren Akgör

Ankara Atatürk Sanatoryum Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Ankara, Türkiye

Amaç: Ayna hareketleri (mirror movements), istemli bir hareket sırasında karşı ekstremitede homolog kasların istemsiz olarak aktive olması ile karakterize nadir bir hareket bozukluğudur. Konjenital formlar genellikle erken çocukluk döneminde başlar, non-progresiftir ve sıklıkla genetik kökenlidir. Doğumdan itibaren mevcut ayna hareketleri olan bir olguyu, klinik, görüntüleme ve genetik etiyoloji açısından değerlendirmek.

Olgu Sunumu: Yirmi yaşında erkek hasta, doğumdan itibaren özellikle üst ekstremitelerde belirgin olan, istemli hareket sırasında karşı elde istemsiz eşlik eden hareketler nedeniyle değerlendirildi. Şikâyetlerin yaklaşık üç aylıkken fark edildiği, zaman içinde progresyon göstermediği ve dikkatini hareketine odakladığında azaldığı öğrenildi. Günlük yaşam aktivitelerinde fonksiyonel kısıtlılık tarifliyordu. Anne ve baba birinci derece kuzen evliydi. Öz geçmişinde patent duktus arteriozus nedeniyle çocukluk çağında coil uygulaması mevcuttu. Nörolojik muayenesi doğaldı. Elektromiyografi (EMG) incelemesinde patoloji saptanmadı. Beyin manyetik rezonans (MR) görüntülemesinde bilateral frontal bölgelerde küçük ve sığ sulkuslar izlenmesi üzerine olası polimikrogiri düşünüldü. Klinik tablo konjenital ayna hareketleri sendromu ile uyumlu bulundu. Genetik değerlendirmede DCC, NTN1 ve RAD51 genleri açısından analiz önerildi. Semptomatik tedavi amacıyla düşük doz klonazepam başlandı.

Bulgular: Konjenital ayna hareketleri, kortikospinal traktların yetersiz dekusasyonu ve anormal interhemisferik bağlantılar ile ilişkilidir. DCC, NTN1 ve RAD51 gen mutasyonları, aksonal yol bulma ve motor sistem lateralizasyonunda rol oynayan başlıca genetik nedenler arasında yer almaktadır. Olgumuzda erken başlangıç, stabil seyir ve aile öyküsü genetik etiyolojiyi desteklerken, eşlik eden olası kortikal gelişim anomalisi tablonun nörogelişimsel kökenine işaret etmektedir.

Sonuç: Erken çocukluk döneminde başlayan ve progresyon göstermeyen ayna hareketleri, fonksiyonel hareket bozukluğu ile karıştırılmamalıdır. Yapısal beyin anomalileri ve aile öyküsü varlığında genetik değerlendirme tanısal yaklaşımın önemli bir parçasıdır. Bu olgu, hareket bozukluklarında genetik ve nörogelişimsel etiyolojinin önemini vurgulamaktadır.