Bildiri No: **PB-047** **Doi:** 10.5606/phhb.dergisi.suppl2026.047

PINK1 ve LRRK2 Mutasyonu Olan Hastada Akut Diskinezi ve Yönetimi

Sevgin Gündoğan[1], Ozan Oralalp[1], Gözde Nur Doğan[1], Şehnaz Arıcı[1], Aslı Subaşıoğlu[2], Yaprak Seçil[1]

[1]*İzmir Katip Çelebi Üniversitesi Atatürk Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Nöroloji Kliniği, İzmir, Türkiye*
[2]*İzmir Katip Çelebi Üniversitesi Atatürk Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, İzmir, Türkiye*

Amaç: Antiparkinson ilaçlar kullanımları sırasında diskineziye yol açabilen ilaçlardır. İleri evrelerde motor komplikasyon olarak diskinezi, tedavi yönetimini zorlaştırır. Dopamin agonistleri içinde pramipeksol, D2/D3 reseptörlerine yüksek afinitesi nedeniyle motor semptomları etkin biçimde kontrol edebilse de yüksek dozlarda ciddi yan etkilere yol açabilmektedir. Parkinson hastalığında diskinezi genellikle levodopa ilişkili olmakla birlikte, dopamin agonistlerine bağlı olarak da görülebilmektedir. Parkinson hastalığı tanısı olan ve PINK1 ve LRRK2 mutasyonları saptanan genç hastada pramipeksol fazla kullanımına bağlı şiddetli diskinezi olgusu ve tedavi yönetimi literatür eşliğinde tartışılacaktır.

Olgu Sunumu: Kırk yaşında erkek hasta, ani başlayan yaygın istemsiz hareketler, yürümekte zorlanma yakınmasıyla hareket bozuklukları polikliniğimize başvurdu. Öz geçmişinde Parkinson hastalığı tanısı olup genetik incelemelerinde PINK1 ve LRRK2 mutasyonu saptanmıştı. Pramipeksol 1.5 mg/gün ve rasajilin 1 mg/gün kullanmaktaydı. Ayrıntılı anamnezde, hastanın önerilen pramipeksol dozunun üç katını kullandığı öğrenildi. Nörolojik muayenede ilaç alımı sonrasında başlayan alt ekstremitelerde belirgin yaygın diskinezik hareketler mevcuttu. Vital bulguları stabildi. Laboratuvar incelemeleri ve beyin görüntülemesinde akut patoloji saptanmadı. Pramipeksol ve rasajilin tedavisi kesildi. Amantadin 400mg/gün tedavisine eklendi. Klinik izlemde diskinezi şiddetinde belirgin gerileme izlendi.

Sonuç: Genç ve erkek Parkinson hastalarında diskinezi görülme olasılığı diğer gruplara göre daha yüksektir. Özellikle PINK1 mutasyonlarında alt ekstremitede egemen bulgular ve distoni diskinezi gibi motor dalgalanmalar daha sık görülebilmektedir. Dopamin agonistlerine bağlı diskinezi, levodopa ilişkili diskineziye kıyasla daha nadir görülür. Pramipeksolün mezolimbik ve nigrostriatal yolaklar üzerindeki güçlü etkisi, özellikle yüksek doz maruziyetinde aşırı dopaminerjik stimulasyona ve ağır hiperkinetik tablolara yol açabilmektedir. Ani gelişen hiperkinetik hareket bozukluklarında antidiskinetik tedaviler mutlaka akılda tutulmalı, hasta yakın takip edilerek tedavisi düzenlenmelidir.