Bildiri No: **PB-062** **Doi:** 10.5606/phhb.dergisi.suppl2026.062

Ailevi Erken Başlangıçlı Parkinsonizmde PSMF1 Pozitifliği: İki Olgu

Ayça Altınkaya Uslu[1], Alper Gezdirici[2], İlker Karacan[3], İdil Toksoy[3], Sadettin Kalenderoğlu[4], Emrah Yücesan[1], Gülsen Babacan Yıldız[4]

[1]*Başakşehir Çam ve Sakura Şehir Hastanesi, Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Nöroloji Kliniği, İstanbul, Türkiye*
[2]*Başakşehir Çam ve Sakura Şehir Hastanesi, Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Tıbbi Genetik Birimi, İstanbul, Türkiye*
[3]*İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Nörolojik Bilimler Enstitüsü, Nörogenetik Departmanı, İstanbul, Türkiye*
[4]*İstanbul Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Nöroloji Kliniği, İstanbul, Türkiye*

Amaç: PSMF1, otozomal resesif geçişli erken başlangıçlı Parkinson hastalığına yol açan ve proteozom regülatörü olan PI31 alt birimini kodlayan yeni keşfedilmiş bir gendir. Bu genin mutasyonları, ergenlik veya erken yetişkinlikte başlayan parkinsonizmden, bebeklik döneminde ölüme kadar uzanan geniş bir klinik yelpazeye neden olur. Bu bildiride, bu genetik mutasyona sahip, erken başlangıçlı parkinsonizm, psikiyatrik bulgular ve piramidal bulguları olan iki kardeş sunulacaktır.

Olgu Sunumu: Progresif nörolojik yakınmalarla başvuran iki erkek kardeşte de bulgular 20 yaşında başlamıştı. Birinci kardeş başvurusunda 28 yaşındaydı, 8 yıl önce başlayan sürekli el yıkama, sosyal izolasyon ve vokal tikleri vardı. Gelişim basamakları normaldi. Son yıllarda bu yakınmalara eklenen yavaşlama ve titreme mevcuttu. Nörolojik bakıda istirahat tremoru, bradikinezi, retrokollis ve derin tendon reflekslerinde canlılık mevcuttu. Disfajisi vardı. Beyin manyetik rezonans görüntüleme (MRG)'de kortikal, serebellar ve kallozal atrofi mevcuttu. Düşük doz levodopaya iyi yanıt veriyordu. İkinci kardeş başvuruda 24 yaşındaydı ve 4 yıl önce başlayan hareketlerde yavaşlama yakınması vardı. Buna ek olarak epileptik nöbetler ve hızla eklenen ağır disfajisi mevcuttu. Nörolojik muayenede bradikinezi, disfaji ve derin tendon reflekslerinde artma mevcuttu. Beyin MRG'de serebellar, mezensefalik, kallozal atrofi ve kortikospinal traktlarda artmış T2 hiperintensiteleri mevcuttu. Tüm ekzom dizilemede PSMF1 geninde c.724C>G p.(Arg242Gly) homozigot missens varyantı saptandı.

Sonuç: Bu olgular, PSMF1 genindeki biallelik varyantların erken başlangıçlı parkinsonizmle ilişkisini desteklemektedir. Genetik pozitiflik, ailevi tutarlılık ve levodopa yanıtı PSMF1'e özgü bir fenotipi işaret etmektedir. Literatürde PSMF1 ile parkinsonizm arasında korelasyon ve genotip-fenotip ilişkisinin varlığı bildirilmiştir. Sunulan olgular PSMF1'in monogenik parkinsonizmdeki rolünü güçlendirir ve genetik testin erken başlangıçlı vakalarda önemini vurgular.