Bildiri No: **PB-072** **Doi:** 10.5606/phhb.dergisi.suppl2026.072

CACNA1G Mutasyonuna Bağlı Spinosebellar Ataksi Tip 42'de PSP Benzeri Klinik: Nadir Bir Olgu

Selen Yılmaz-İbiş, Bilge Koçer

Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Nöroloji Kliniği, Ankara, Türkiye

Amaç: Spinosebellar ataksiler, ilerleyici serebellar disfonksiyon ile karakterize, genetik ve klinik açıdan heterojen nörodejeneratif hastalıklar grubunu oluşturur. Bu hastalıklarda nörodejenerasyona; transkripsiyon bozuklukları, protein agregasyonu, mitokondriyal disfonksiyon, kalsiyum homeostazı bozuklukları ve RNA toksisitesi gibi çeşitli patojenik mekanizmalar katkıda bulunur. Serebellumda yüksek düzeyde eksprese edilen CACNA1G genindeki mutasyonlar, otozomal dominant geçişli spinosebellar ataksi tip 42 (SCA42)'ye yol açabilmektedir.

Olgu Sunumu: Elli dokuz yaşında erkek hasta, başvurusundan yaklaşık iki yıl önce başlayan tekrarlayan düşmeler nedeniyle değerlendirildi. İki yıllık izlemde hastanın konuşma bozukluğunun arttığı, idrar inkontinansı ve ataksinin tabloya eklendiği gözlendi. Nörolojik muayenede hafif düzeyde yukarı bakış kısıtlılığı, horizontal nistagmus, dismetri, disdiadokokinezi, geniş tabanlı ataksik yürüyüş, bradikinezi ve belirgin postural instabilite saptandı. Progresif supranükleer paralizi benzeri klinik özellikler ile takip edilen hastanın Mini Mental Durum Testi skoru 24/30'du. Dikkatte azalma, sayı dizisi görevlerinde zorlanma ile sözel akıcılıkta azalma gözlendi. Bilişsel profil frontal yürütücü işlev bozukluğu ile uyumluydu. Beyin manyetik rezonans görüntülemede serebellar ve pons atrofisi ile "hot cross bun" işareti izlendi. Tüm ekzom dizileme analizinde CACNA1G geninde c.1532C>T (p.T511M) heterozigot mutasyon saptanarak spinosebellar ataksi tip 42 (SCA42) tanısı ile uyumlu bulundu.

Sonuç: Bu olgu, CACNA1G gen mutasyonuna bağlı SCA42'de, ileri yaş başlangıçlı tekrarlayan düşmeler, oküler bulgular, kognitif etkilenim gibi progresif supranükleer felç benzeri klinik ve parkinsonizm bulgularının birlikte görülebileceğini göstermesi açısından nadir ve ilgi çekici bulunmuştur. İleri yaş başlangıçlı ataksi-parkinsonizm örtüşme sendromlarının ayırıcı tanısında nörodejeneratif hastalıkların yanı sıra geç yaş başlangıçlı herediter ataksiler de göz önünde bulundurulmalı; özellikle aile öyküsü varlığı genetik etiyolojilerin araştırılması açısından uyarıcı olmalıdır.