SS-032

Nöronal Seroid Lipofuksinoz Tip 2 (CLN2): Tedavi Altında İzlenen Hastalarda Türkiye Verisi

Salih Akbaş[1], Pınar Yavuz[2], Fitnat Uluğ[3], Aysima Aktürk[4], Olcay Güngör[5], Aslı İnci[6], Esra Serdaroğlu[1], Tuğba Hirfanoğlu[1], Serhat Güler[3], Sema Saltık[3], Fatih Süheyl Ezgü[6], Göknur Haliloğlu[2], Ebru Arhan[1]

[1]Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Ankara

[2]Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Ankara

[3]Cerrahpaşa Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, İstanbul

[4]Gaziantep Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Gaziantep

[5]Pamukkale Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Denizli

[6]Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Metabolizma Bilim Dalı, Ankara

Amaç: Ülkemizde intraserebroventriküler enzim replasman tedavisi(ERT) alan CLN2 hastalarının klinik bulgular, tanısal incelemeler ve tedavi altında uzun dönem izlem sonuçlarını değerlendirmektir.

Yöntem: Çalışmaya 6 merkezden toplam 11(7 erkek, 4 kız) hasta dahil edilmiştir. Dosya kayıtlarından; klinik, genetik ve görüntüleme sonuçları, ERT sayısı, tedavi öncesi ve izlemde CLN2 Klinik Derecelendirme Ölçeği Motor-Dil (CLN2-ML), Kaba Motor Fonksiyonel(KMFS), Weill-Cornell ve Ataksi Değerlendirme ve Derecelendirme Skalaları (SARA), tedavi sürecinde görülen yan etkiler değerlendirilmiştir.

Bulgular: Tanı anında ortalama yaş 52 ay (3-86 ay), CLN2-ML skoru 3.4(2-5) idi. İlk başvurudan ortalama 23 ay (2-84 ay) sonra tanı konulmuş ve ortalama 14 ay(3-43 ay) sonra tedavi başlanmıştı. Tedavi başlangıcında ortalama yaş 60±16 ay ve CLN2-ML skoru 3 (2-3.5) idi. Tanı sonrasında hastalar 16-51 ay takip edildi ve ERT sayısı 6-57 arasındaydı. Tüm hastaların ilk başvuru şikayeti nöbetti. Üç hastada tedavi öncesi retinal sinir dejenerasyonu vardı. İki hastada ERT düzenli uygulanmış ve bulguların stabil olduğu görülmüştür. Tedaviye ara verilen hastalarda(4-11 ay) CLN2 -ML skorunda düşüş olmuştur. Bir hastada allerjik reaksiyon nedeniyle tedavi sonlandırılmıştır. Dört hastanın ERT öncesi beslenme sorunu varken, 3 hastanın tedavi sonrasında şikayetlerinde düzelme görülmüştür.

Sonuç: CLN2 hastalığında intraserebroventriküler ERT tedavisi hastalık doğal seyrini değiştirmektedir. Tedavi altında izlem protokollerimizin ulusal uzlaşı raporları eşliğinde standart olması ve kayıt sistemi önemlidir.

Anahtar Kelimeler: Nöronal Seroid Lipofuksinoz Tip 2, Cerliponase alfa