

PS-033

SSPE yi TAKLİT EDEN GEÇ ÇOCUKLUK DÖNEMİNDE KLİNİK BULGULAR İLE ORTAYA ÇIKAN NADİR TEDAVİ EDİLEBİ- LEN BİR NÖROMETABOLİK HASTALIK: "SEREBRAL FOLAT TRANSPORTU EKSİKLİĞİ"

Recep Kamil Kılıç¹, Tuğba Hırfanoğlu¹, Gülsüm Kayhan², Ercan Demir¹, Ebru Arhan¹

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

²Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Ana Bilim Dalı, Ankara

Amaç: Serebral folat eksikliği (CFD) sendromu, koroid pleksuslarda folat taşınmasını kontrol eden folat reseptör-alfa(FR α) proteinini kodlayan FOLR1 genindeki mutasyonlar ya da bu proteine karşı gelişen otoantikorlar nedeni ile meydana gelir.Bu transportun bozulması ile beyin omurilik sıvısında(BOS) folat ve aktif formunun eksikliği sonucu görülen, nadir, tedavi edilebilir bir nörometabolik bozukluktur.Hastalık genellikle geç infantil başlangıçlı olup;refrakter nöbetler,ataksi,hareket bozukluğu ve açıklanamayan global gelişimsel gecikme ile karakterizedir.Adölesan yaş başlangıçlı olgu literatürde bildirilmemiştir.

Yöntem: Adölesan dönemde motor becerilerde kayıp,regresyon,tonik-klonik nöbetler ve ataksi bulguları ile başvuran bir CFD olgusunu sunduk.

Bulgular: 14 yaşında erkek hasta yürümede bozukluk, el becerilerinde kayıp ve günlük aktivitelerini yerine getirememe şikayetleri ile başvurdu.Muayenesinde; zihinsel yetersizlik, ataksi, tutubasyon,motor regresyon saptandı.Hastanın EEG incelemesinde jeneralize periyodik epileptik deşarjlar saptandı.Etiyolojiye yönelik yapılan incelemelerde BOS kıyamık antikorları negatif,BOS aminoasit ve kanBOS metabolik taramaları ile seruloplazmin değerleri normal bulundu.Krani-al MR incelemesinde dentat nukleus,frontoparietal bölgelerde metal depozisyonuna bağlı sinyaller genetik bir depo hastalığı lehine değerlendirilmişti. Genetik analizdeATP7B gen dizi analizi normal olup FOLR1 geninde tanımlanmamış homozigot c.591C>A (pTyr197*) patojenik varyant saptandı.BOS 5-metiltetrahidrofolat düzeyi çok düşük saptandı.Has-taya oral kalsiyum folinat tedavisi başlandı.

Sonuç: Sadece infantil dönemde değil geç çocukluk yaşlarında da regresyon,epilepsi,nörodejenerasyon ve atipik görün-tüleme bulguları ile başvuran hastalarda serebral folat eksikliği sendromunun akılda tutulması önemlidir.

Anahtar Kelimeler: Serebral Folat Eksikliği, Adolesan, SSPE, Nörodejenerasyon