

## SANTRAL ÇEKİRDEK MİYOPATİLİ BİR HASTADA KLEİNE-LEVİN SENDROMU: OLGU SUNUMU

Burak Amil<sup>2</sup>, Zahid Emre Kösecik<sup>1</sup>, İlker Taşdemir<sup>1</sup>, Mehmet Yücel Ağargün<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Medipol Üniversitesi Tıp Fakültesi, Ruh Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, İstanbul

<sup>2</sup>Erenköy Ruh ve Sinir Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Ruh Sağlığı ve Hastalıkları, İstanbul

**Giriş:** Kleine-Levin Sendromu (KLS); tekrarlayan hipersomni epizodları ile karakterize olan bilişsel ve davranışsal bozuklukların eşlik ettiği nadir bir nöropsikiyatrik bozukluktur. Santral Çekirdek Hastalığı (SÇH); ryanodin reseptör geni (RYR1) mutasyonlarına bağlı olarak gelişen, iskelet kası disfonksiyonu ile seyreden bir konjenital miyopatidir. Literatürde bu iki fenomenin birlikteliğine işaret eden bir çalışma bildirilmemiştir. Bu yazıda KLS ve SÇH tanısı almış 25 yaşındaki bir erkek hastayı sunmaktayız. Bu olgunun yayımlanması için hastadan yazılı bilgilendirilmiş onam alınmıştır.

**Yöntemler / Olgu Sunumu:** Santral Çekirdek Hastalığı (SÇH) ilişkili konjenital kas güçsüzlüğü öyküsü bulunan 25 yaşındaki erkek hasta; uzun süreli aşırı uyku epizodu ve beraberinde hiperfaji, cinsel dürtü artışı gibi davranış değişiklikleri ile tarafımıza başvurmuştur. Bu epizod esnasında emosyonel regülasyon bozukluğu, artmış iritabilite, konuşma miktarında artış ve duyuşsal algıda değişiklikler tariflemiş, kendisini depresif hissettiğini ve rüya benzeri bir durumda yaşadığını gibi algıladığını ifade etmiştir. Dikkat çekici olarak hastanın ilk Kleine-Levin Sendromu (KLS) epizodundan önce viral enfeksiyon geçirdiği saptanmıştır. Hastaya nörolojik, psikiyatrik ve genetik değerlendirmeler yapılmış olup klinik bulgular, bilinen SÇH'ye ek olarak KLS tanısını desteklemiştir.

**Tartışma ve Sonuç:** Yapmış olduğumuz literatür taramasında KLS'nin; enfeksiyon sonrası immünolojik süreçler ve GABA/glutamat dengesizliği ile ilişkili olduğuna dair hipotezler öne çıkmaktadır. SÇH'da görülen RyR1 mutasyonuna bağlı kalsiyum homeostazisi bozukluğunun da bu nörotransmitter sistemlerinin regülasyonunu etkileyerek; özellikle viral enfeksiyon gibi tetikleyicilerle bir araya geldiğinde- KLS epizodlarını kolaylaştırıcı bir biyolojik zemin oluşturması olası görünmektedir. Bu vakadan yola çıkarak; kalsiyum regülasyon bozukluğunun GABAerjik ve glutamaterjik nörotransmisyonu etkilemesi sonucunda SÇH ile KLS arasında olası bir patofizyolojik bağlantı geliştiğini öne sürmekteyiz. Sunulan vaka, nadir komorbiditelerin göz önünde bulundurulmasının önemini vurgulamakta olup, hücre içi kalsiyum homeostazisinin nöropsikiyatrik belirtilerde rol oynayabileceğini düşündürmektedir. Bu yazı KLS ve SÇH birlikteliğini tanımlayan ilk olgu sunumu olup, ortak patojenik mekanizmalara yönelik yeni bir hipotez sunmaktadır. Bu ilişkiyi açıklığa kavuşturmak ve tedavi yaklaşımlarını geliştirmek için daha fazla araştırmaya ihtiyaç vardır.

**Anahtar Kelimeler:** Kleine-Levin sendromu, santral çekirdek hastalığı, kalsiyum homeostazisi, santral çekirdek miyopatisi, hipersomni