

## EPİLEPSİ VE OTİZM SPEKTRUM BOZUKLUĞU İLE SEYREDEN CACNA1A MUTASYONU: TÜBEROSKLEROZ KOMPLEKSİ ÖN TANILI NADİR BİR OLGU

**Şükret Alev<sup>1</sup>, Gül Karaçetin<sup>1</sup>**

<sup>1</sup>T.C. Sağlık Bakanlığı İstanbul Bakırköy Prof. Dr. Mazhar Osman Ruh Sağlığı ve Sinir Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi

**Giriş:** CACNA1A gen mutasyonları; epilepsi, gelişimsel gecikme ve otizm spektrum bozukluğu (OSB) ile ilişkilidir. Bu olguda CACNA1A mutasyonuna sahip, hipomelanotik makül ve erken başlangıçlı epilepsi bulguları ile tüberoskleroz kompleksi (TSC) ön tanısı düşünülen bir çocuğun klinik özellikleri sunulmaktadır.

**Yöntemler / Olgu Sunumu:** Üç yaş dört aylık erkek hasta, doğum sonrası ikinci günde başlayan epileptik nöbetler ve takip eden süreçte tekrarlayan nöbetler nedeniyle izlenmiştir. Gelişimsel değerlendirmede dil ve sosyal iletişim alanlarında belirgin gecikme, motor alanlarda yaşa uygunluk saptanmıştır. Klinik gözlemede göz teması azlığı, taklit becerilerinde yetersizlik, sembolik oyun kısıtlılığı ve yüksek sese duyarlılık izlenmiştir. Fizik muayenede karın bölgesinde hipopigmente makül saptanmış, bu bulgu ve epilepsi öyküsü nedeniyle TSC ön tanısı konulmuştur. Genetik test süreci devam etmekte olup TSC1/TSC2 mutasyonları açısından analiz planlanmıştır. Ancak hedefe yönelik panelde CACNA1A geninde patojenik varyant saptanmıştır.

**Sonuçlar:** TSC tanısı, klinik majör/minör kriterler ve/veya TSC1/TSC2 gen mutasyonu ile konur. Bu olguda tek majör kriter

olan hipomelanotik makül ve erken başlangıçlı epilepsi, TSC ön tanısını desteklemektedir. CACNA1A mutasyonları, voltaj bağımlı kalsiyum kanallarında fonksiyon bozukluğu yaratarak sinaptik iletimi ve nöronal gelişimi etkiler; bu durum epilepsiye yatkınlığı artırırken, dil ve sosyal etkileşim alanlarında bozulma ile OSB fenotipine katkıda bulunabilir. Literatürde CACNA1A mutasyonu ile OSB birlikteliği sınırlı sayıda bildirilmiş olup, eşlik eden TSC ön tanısı ile birlikte görülmesi nadirdir.

**Tartışma ve Sonuç:** Bu olgu, CACNA1A mutasyonunun otizm fenotipine katkısını ve TSC ön tanısının klinik gözlemlerle nasıl şekillenebileceğini göstermektedir. Erken yaşta genetik değerlendirme, hem tanısal netlik hem de izlem ve tedavi planlamasında kritik öneme sahiptir. Eşlik eden genetik varyantların saptanması, olguların fenotipik çeşitliliğini anlamada ve multidisipliner yönetim planlarının oluşturulmasında yol gösterici olabilir.

**Anahtar Kelimeler:** Otizm spektrum bozukluğu, epilepsi, CACNA1A mutasyonu, tüberoskleroz kompleksi