

**PB-313 LETAL NEONATAL RİJİDİTE VE  
MULTİFOKAL KONVÜLZİYON SENDROMLU BİR  
OLGU- BRAT1 GENİNDE YENİ BİR HOMOZİGOT  
MUTASYON**

YALÇIN ÇELİK<sup>1</sup>, ÇETİN OKUYAZ<sup>2</sup>, A. ERTUĞ  
ARSLANKÖYLÜ<sup>3</sup>, SERDAR CEYLANER<sup>4</sup>

<sup>1</sup> MERSİN ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ, ÇOCUK SAĞLIĞI  
VE HASTALIKLARI ANABİLİM DALI, NEONATOLOJİ BİLİM  
DALI, MERSİN

<sup>2</sup> MERSİN ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ, ÇOCUK SAĞLIĞI  
VE HASTALIKLARI ANABİLİM DALI, ÇOCUK NÖROLOJİSİ  
BİLİM DALI, MERSİN

<sup>3</sup> MERSİN ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ, ÇOCUK SAĞLIĞI  
VE HASTALIKLARI ANABİLİM DALI, ÇOCUK YOĞUN  
BAKIM BİLİM DALI, MERSİN

<sup>4</sup> İNTERGEN GENETİK TANI MERKEZİ, ANKARA

**Olgu:**

Letal neonatal rijidite ve multifokal konvülsiyon sendromu (OMIM# 614498) yakın zamanda tanımlanmış, BRAT1 geninde mutasyonlarla ilişkili olduğu bildirilen nadir bir epileptik ensefalopatidir. Bilgilerimize göre bu güne kadar bu sendromun BRAT1 geninde homozigot mutasyon ile birlikteliği toplam üç bildiri ile rapor edilmiştir. BRAT1 geninde homozigot mutasyonun saptandığı olgularda genellikle yaşamın ilk günlerinde tedaviye dirençli konvülsiyonlar, axial rijidite ve ekstremite rijiditesi, baş büyümesinde duraklama görülmüş ve bebekler ilk 6 ay içerisinde yaşamlarını kaybetmişlerdir. Yakın zamanda bu sendromun BRAT1 geninde heterozigot mutasyonlarla birlikteliği de rapor edilmiş olmakla birlikte bu olguların genellikle klinik seyirleri daha hafif olmuştur. Burada sunulan olguda ise doğumdan sonra ilk günlerde tedaviye dirençli konvülsiyonlar, apne atakları, rijidite, yüz ve ekstremitelerde uyarılarla artan fokal kasılmalar gözlenmiş, bebeğin baş çevresinde beklenen büyüme olmamış ve bebek yaşamının 10. ayında eksitus olmuştur. Bunun yanında hastanın tüm ekzon sekanslaması ile BRAT1 geninde yeni bir homozigot mutasyon saptanmıştır.