

Nöroloji Uzmanı

Doç. Dr. Tamer YAZAR



something mysterious,
new, unexpected and lovely
is happening to robert malone.

ACADEMY AWARD® WINNERS
MARTIN LANDAU ELLEN BURSTYN

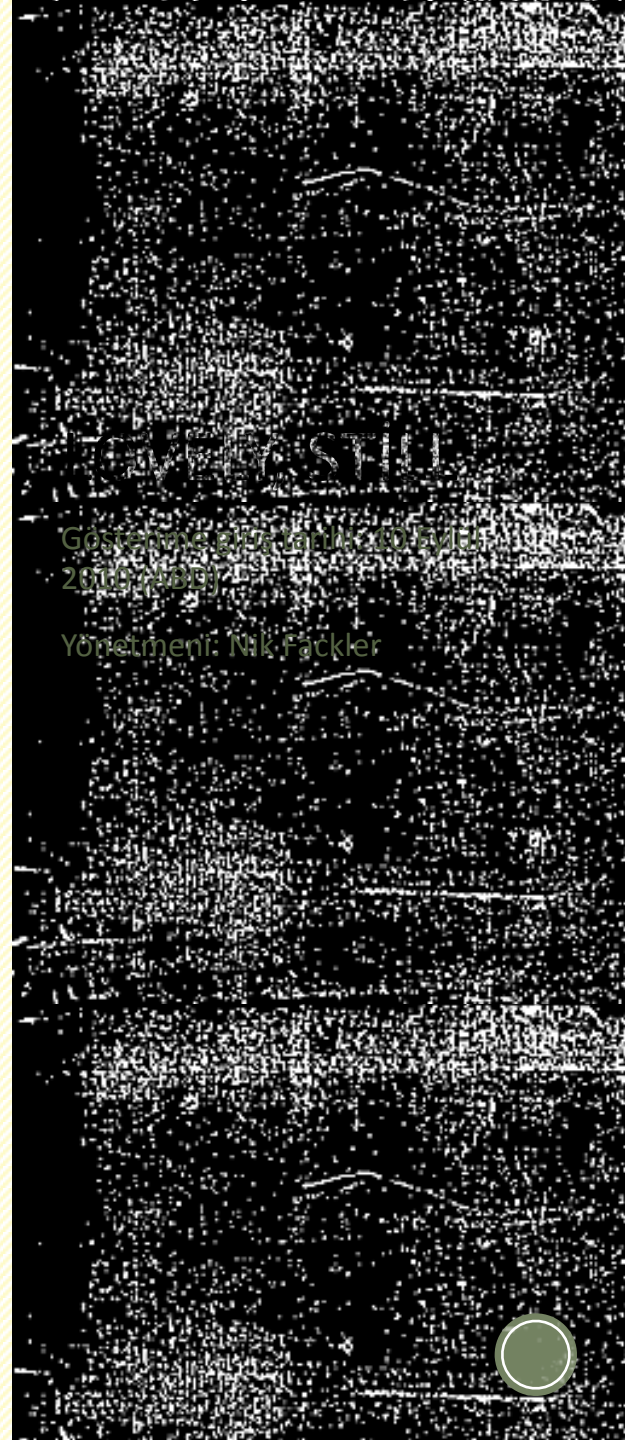
lovely, still

ADAM SCOTT ELIZABETH BANKS

PAINTS and LABRIO & NORTH SEA FILMS present in association with STERLING PRODUCTIONS WHITE BUFFALO ENTERTAINMENT STRANGE LOOP
©2010 NIK FACKLER "LOVELY, STILL" MARTIN LANDAU ELLEN BURSTYN ELIZABETH BANKS ADAM SCOTT JESSIE SEAN KIRBY PHILIP STEPHEN ALTMAN
EXECUTIVE PRODUCERS NATHANIEL WALCOTT & MIKE MOGIS PRODUCED BY DOUGLAS COCHRAN DIRECTED BY NIK FACKLER COSTUME DESIGNER DANIEL YERGEN
EDITED BY JAMES LAMBLER EXECUTIVE PRODUCERS DANA ALTMAN LARS KNUDSEN JAY VAN HOTT PRODUCED BY NIK FACKLER

FEATURING ORIGINAL SCORE BY MIKE MOGIS AND NATHANIEL WALCOTT OF BRIGHT EYES

OFFICIAL SELECTION - 2008 TORONTO INTERNATIONAL FILM FESTIVAL



FRONTOTEMPORAL DEMANS

- Alt tipleri:
- Davranış varyantı;
 - Semantik varyant primer progresif afazi
 - Akıcı olmayan agramatik primer progresif afazi
- Nörolojik Bulguya Giden;
 - Kortikobazal dejenerasyon
 - Progresif supranükleer palsi
 - Motor nöron hastalığı + FTD



FRONTOTEMPORAL DEMANS

- Klinik tablo: Sosyal ve kişisel davranışlarda değişiklikler, apati, küntleşme, lisanı anlamada ve ifadesinde bozulmalar
- Altta yatan toksik proteinler: tau, TDP-43, granülin, FUS
- Sosyal davranış ve kişilikte belirgin değişiklikler veya frontal ve/veya temporal lobların dejenerasyonunun eşlik ettiği afazi ile karakterize
- Erken başlangıçlı demansın en yaygın nedenlerinden biri ve ortalama semptom başlangıç yaşı altıncı dekat
- Bazı hastalarda parkinsonizm veya motor nöron hastalığı (MND) gibi eşlik eden bir motor sendrom da gelişir



FRONTOTEMPORAL DEMANS

- "FTD" terimi, üç klinik sunum için bir şemsiye terim görevi görür:
 - davranışsal varyant FTD (bvFTD)
 - primer ilerleyici afazinin (PPA) iki formu/ akıcı olmayan ve semantik varyantlar.
- PPA'nın üçüncü varyantı olan logopenik varyant tipik olarak Alzheimer patolojisiyle ilişkilidir ve üç klinik FTD sendromundan biri olarak dahil edilmez.



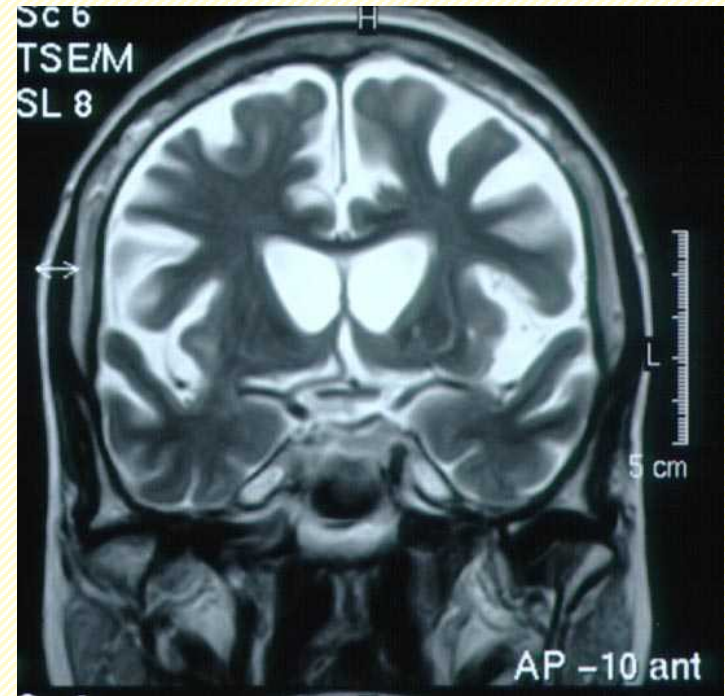
FRONTOTEMPORAL DEMANS

- Davranışsal varyant FTD (bvFTD) tüm FTD vakalarının yaklaşık yarısını oluşturan en yaygın klinik alt tiptir.
- Ayırt edici özelliği, hastalık seyrinin erken döneminde kişilik ve davranışta ilerleyici değişikliklerdir. Bu davranışsal semptomlar hastalık öncesi kişilikten önemli ve kalıcı bir değişimi temsil eder.
- Hastalığın başlangıcı genellikle altıncı on yılda ortaya çıkar ancak ikinci on yıl kadar erken ve dokuzuncu dekad gibi geç bir zamanda da rapor edilmiştir. Psikiyatrik bozukluklarla örtüşmeleri nedeniyle, bu FTD'deki semptomlar sıklıkla doğru tanıdan birkaç yıl önce ortaya çıkar



DAVRANIŞ VARYANT FTD

M.Y. 52 y, hemşire Aile öyküsü + Mutizm, çocuksulaşma, sanrı, uygunsuz davranış, stereotipik hareketler, inkontinans



DAVRANIŞ VARYANT FTD

Klinik görünüm

- Disinhibisyon:
 - Disinhibisyon veya sosyal açıdan uygunsuz davranış örnekleri arasında yabancılara dokunmak veya öpmek, kamuya açık alanda idrara çıkma ve endişe etmeden gaz çıkarma yer alır.
 - Hastalar saldırgan ifadeler kullanabilir veya başkalarının kişisel alanlarını işgal edebilir.
- Kompulsif davranışlar:
 - Perseveratif, basmakalıp veya kompulsif ritüelistik davranışlar; kalıplaşmış konuşmayı, basit tekrarlayan hareketleri ve istifleme, kontrol etme veya temizlik gibi karmaşık ritüelistik davranışları içerir.

Woolley JD ve ark,2007-Piquet O ve ark, 2011-



DAVRANIŞ VARYANT FTD

Klinik görünüm

- Kayıtsızlık ve empati kaybı:
 - Kayıtsızlık, faaliyetlere ve sosyal ilişkilere olan ilginin ve/veya motivasyonun kaybı olarak kendini gösterir. Hastalar konuşmalara daha az katılıp pasifleşebilirler. Apati sıklıkla depresyonla karıştırılmakta ve hastalar sıklıkla hastalığın erken döneminde psikiyatrik tedaviye yönlendirilmektedir.
 - Hastalar empatiyi kaybettikçe, bakıcılar hastaları soğuk veya başkalarının duygularına karşı duygusuz olarak tanımlayabilir. Sağ orbitofrontal ve anterior temporal bölgelerin dejenerasyonu sempati ve empati kaybıyla ilişkilidir



DAVRANIŞ VARYANT FTD

Klinik görünüm

- Hiperoralite:
 - Hiperoralite ve diyet değişiklikleri, özellikle tatlı yiyeceklere yönelik karbonhidrat isteği ve aşırı yeme gibi değişen yiyecek tercihleri olarak kendini gösterir. Alkol veya tütün tüketiminde artış meydana gelebilir.
 - Hastalar doymayacak kadar yemek yiyebilir veya düzgün çiğnenemeyen aşırı miktarda gıdayı ağızlarına götürebilirler. Yenmeyen nesnelere tüketmeye çalışabilirler. Bu davranış sağ orbitofrontal, insular, striatal ve hipotalamik dejenerasyonla ilişkilidir.



DAVRANIŞ VARYANT FTD

Nöropsikolojik testler

- BvFTD'li hastalar genellikle hastalığın erken döneminde nöropsikolojik testlerde iyi puanlar alır. Erken bvFTD'de medial frontal ve orbitofrontal bölgelerdeki hasar, apati ve disinhibisyon ile ilişkilidir.
- Hastalık dorsolateral prefrontal bölgeleri kapsadığından sözel akıcılık gibi yürütücü işlevlerde azalma görülür.
- BvFTD'de hafıza ve görsel-uzamsal işlevler genellikle korunur, ancak frontal lob disfonksiyonu ailelere hastaların hafıza problemleri varmış gibi görünmesine neden olabilir.

Shany-Ur T ve ark, 2012-Devenney E ve ark, 2015



DAVRANIŞ VARYANT FTD

Nörogörüntüleme

- Yapısal ve fonksiyonel görüntüleme, bvFTD için destekleyici ancak tanısal kanıt sağlamaz
- Hastalık ilerledikçe, fokal frontal veya temporal atrofi hastaların yüzde 50- 65'inde ortaya çıkar
- BvFTD'de dejenerasyonun en erken bölgeleri genellikle sağ hemisfer/ anterior insula, anterior singulat ve orbitofrontal korteksi içerir.



DAVRANIŞ VARYANT FTD

Nöroanatomik-davranış korelasyon çalışmaları:

- Medial frontal ve anterior singulat hasarının apati ile korele olduğunu, sağ anterior temporal ve sağ medial frontal atrofinin ise empati kaybı ile korele olduğunu ortaya koymaktadır.
- Orbitofrontal, sağ insula ve striatumdaki hasar yeme davranışındaki değişikliklerle ilişkilidir.
- Basit motor stereotipler striatal atrofi ile ilişkilidir, karmaşık ritüel kompulsiyonlar ise orbitofrontal, kaudat ve temporal lob atrofisindeki atrofi ile ilişkilidir.

Mendez MF ve ark, 2007-Rosso SM ve ark, 2001-Whitwell JL ve ark, 2006-Baborie A ve ark, 2011



DAVRANIŞ VARYANT FTD

Tanı kriterleri:

- 2011 yılında, FTDC (The International Behavioral Variant FTD Criteria Consortium), 1998 Neary kriterlerini temel alan bvFTD kriterlerini yayınladı.
- Olası bvFTD, altı klinik özellikten üçünün bir kombinasyonunu gerektirir:
 - Disinhibisyon
 - Kayıtsızlık-atalet
 - Sempati-empati kaybı
 - Perseveratif-kompulsif davranışlar
 - Hyperorality
 - Diseksekütif nöropsikolojik profil



DAVRANIŞ VARYANT FTD

Tanı kriterleri:

- Probable FTD, aynı klinik kriterlerin yanı sıra bvFTD'deki nörodejenerasyonun temel anatomik konumunu (yani frontal ve/veya temporal lob atrofisi, hipometabolizma veya hipoperfüzyon) yansıtan gösterilebilir fonksiyonel düşüş ve nörogörüntüleme bulgularını gerektirir.
- Üçüncü bir teşhis kategorisi olan kesin FTLD tanısı biyopsi veya postmortem histopatolojik kanıt veya bilinen bir patojenik mutasyon kanıtı tespiti halinde karşılanır.
 - Rascovsky K ve ark, 2011



DAVRANIŞ VARYANT FTD

Ayırıcı tanı:

- Psikiyatrik bozukluklar:
 - Depresyon, obsesif kompulsif bozukluk ve bipolar bozukluk genellikle davranışsal veya kişilik değişiklikleriyle başvuran bir bireyde göz önünde bulundurulur; özellikle bvFTD ile ilişkili ilgisizlik yaygın olarak depresyonla karıştırılmaktadır.
- Lewy cisimcikli demans:
 - Nörodejeneratif hastalıklar arasında, sanrılar ve halüsinasyonlar daha çok Lewy cisimcikli demansı düşündürür. Halüsinasyonlar ve sanrılar da dahil olmak üzere psikoz, FTD için atipiktir
Warren JD ve ark,2013-Mendez MF ve ark,2008-Rabinovici GD ve ark, 2007



DAVRANIŞ VARYANT FTD

Ayırıcı tanı:

- Alzheimer hastalığı
 - Erken başlangıçlı AH hastalarına sıklıkla yanlış bvFTD tanısı konur ve bunun tersi de geçerlidir.
 - Genellikle AH'li hastalar, medial temporal loblara (yani epizodik hafıza-belirli zamanlarda ve yerlerde meydana gelen geçmiş kişisel deneyimlerin toplanması-kişinin 10. yaş günü partisi gibi) ve parietal loblara (yani görsel-uzamsal beceriler ve apraksi) ilişkin bilişsel işlev ölçümlerinde bvFTD'li hastalara göre daha kötü performans gösterirler.



DAVRANIŞ VARYANT FTD

Ayırıcı tanı:

- Alzheimer hastalığı
 - AH'li hastalar sıklıkla yürütücü işlev ölçümlerinde düşük performans gösterirler ve hastalığın erken bir özelliği olarak belirgin sosyal biliş kaybı göstermezler.
 - Yapısal görüntüleme, bvFTD (frontal ve temporal korteksler) ve AH (medial temporal ve parietal korteksler) arasında farklılık gösteren fokal atrofi modellerinin aydınlatılmasına yardımcı olabilir .
 - AH patolojisini doğrulayan biyobelirteçler arasında beyin omurilik sıvısında düşük beta amiloid ve yüksek fosfo-tau bulunur.

Warren JD ve ark,2013-Mendez MF ve ark,2008-Rabinovici GD ve ark, 2007



PRİMER PROGRESİF AFAZİ

- Primer ilerleyici afazi (PPA), konuşma apraksisi, kelime bulma, kelime kullanımı, kelime anlama veya cümle kurmadaki eksikliklerle kendini gösteren bir konuşma veya dil bozukluğunun sinsi başlangıcı ve kademeli ilerlemesi ile karakterize edilen klinik bir sendromdur
- Dil bozukluğunun türüne göre PPA'nın üç çeşidi tanımlanmıştır:
 - Akıcı olmayan (agramatik)
 - Anlamsal (semantik)
 - Logopenik



PRİMER PROGRESİF AFAZİ

- PPA'nın ayırt edici özelliđi, epizodik hafızanın ve diđer bilişsel alanların göreceli olarak korunmasıyla birlikte işlevsel bozulmaya yol açan erken, ilerleyici dil bozukluđudur.
- Dil bozukluđu, rutin konuşmalar sırasında ve/veya konuşma ve dil deđerlendirmeleri sırasında açıkça ortaya çıkar. Hastalığın erken döneminde dille ilgili olanlar (örneğin telefonu kullanmada zorluk) dışında günlük yaşam aktiviteleri korunur.
- Hastalığın sonraki evrelerinde diđer bilişsel işlevler etkilenebilirken, dil işlev bozukluđu genellikle hastalık boyunca en çok zarar gören alan olmaya devam ediyor.

Gorno-Tempini ML ve ark, 2011



Dahil edilenler: 1-3 arasındaki kriterler olumlu olarak yanıtlanmalıdır

- 1.En belirgin klinik özellik dil ile ilgili zorluktur
- 2.Bu eksiklikler günlük yaşam aktivitelerinin bozulmasının temel nedenidir.
- 3.Afazi, semptomların başlangıcında ve hastalığın ilk evrelerinde en belirgin eksiklik olmalıdır.

Hariç tutulanlar: 1-4 arasındaki kriterler olumsuz olarak yanıtlanmalıdır

- 1.Eksikliğin şekli diğer dejeneratif olmayan sinir sistemi veya tıbbi bozukluklarla daha iyi açıklanabilir
- 2.Bilişsel bozukluk psikiyatrik tanıyla daha iyi açıklanabilir
- 3.Belirgin başlangıç epizodik hafızası, görsel hafızası ve görsel algılama bozuklukları
- 4.Belirgin, başlangıçtaki davranış bozukluğu



AKICI OLMAYAN/AGRAMATİK PPA İÇİN TANI KRİTERLERİ

- Akıcı olmayan PPA varyantının temel özelliđi, dilsel ses birimlerinin (fonemler) zahmetli bir şekilde üretilmesiyle karakterize edilen motor konuşma eksikliđidir.
- Kelime bulma tüm PPA alt türlerinde ortak bir şikayet olmasına rağmen, akıcı olmayan varyantı diđer PPA türlerinden ayıran özellik, ifade etme zorluđudur.
- Yatak başında konuşma apraksisi, hastanın dudak, dil ve damak ünsüzleri içeren çok heceli kelimeleri (örneğin, "tırtıl" veya "topçu") hızlı ve tekrar etmesiyle test edilebilir, çünkü bu kelimelerin telaffuz edilmesi özellikle zordur. Bu eksiklikler sol inferior frontal girus ve arka fronto-insuladaki atrofiye karşılık gelir.
- Anlama tipik olarak tek kelimeler ve basit cümleler için korunurken, hastalar genellikle karmaşık cümlelerde, özellikle de edilgen ses veya çoklu bağımlı cümleciklerin kullanılması gibi karmaşık söz dizimine sahip olanlarda zorluk yaşarlar
- Sosyal davranış, hafıza, görsel mekansal beceriler ve diđer bilişsel yetenekler tipik olarak korunur. Hastalar genellikle bir miktar içgörüyü korurken, uygunsuz bir şekilde ilgisiz görünebilirler.
 - Gorno-Tempini ML ve ark,2011-Eslinger PJ ve ark,2005



I. Akıcı olmayan/agramatik PPA'nın klinik tanısı

1.Aşağıdaki temel özelliklerden en az birinin mevcut olması gerekir:

- 1.Dil üretiminde agrammatizm
- 2.Tutarsız konuşma sesi hataları ve bozulmalarıyla birlikte zahmetli, duraksayan konuşma (konuşma apraksisi)

Aşağıdaki diğer özelliklerden en az 3 tanesinin mevcut olması gerekir:

- 1.Sözdizimsel olarak karmaşık cümlelerin anlaşılmasında bozukluk
- 2.Tek kelimelik anlama kısmen korunmuş
- 3.Korunan nesne bilgisi

II. Görüntüleme destekli akıcı olmayan/agramatik varyant tanısı

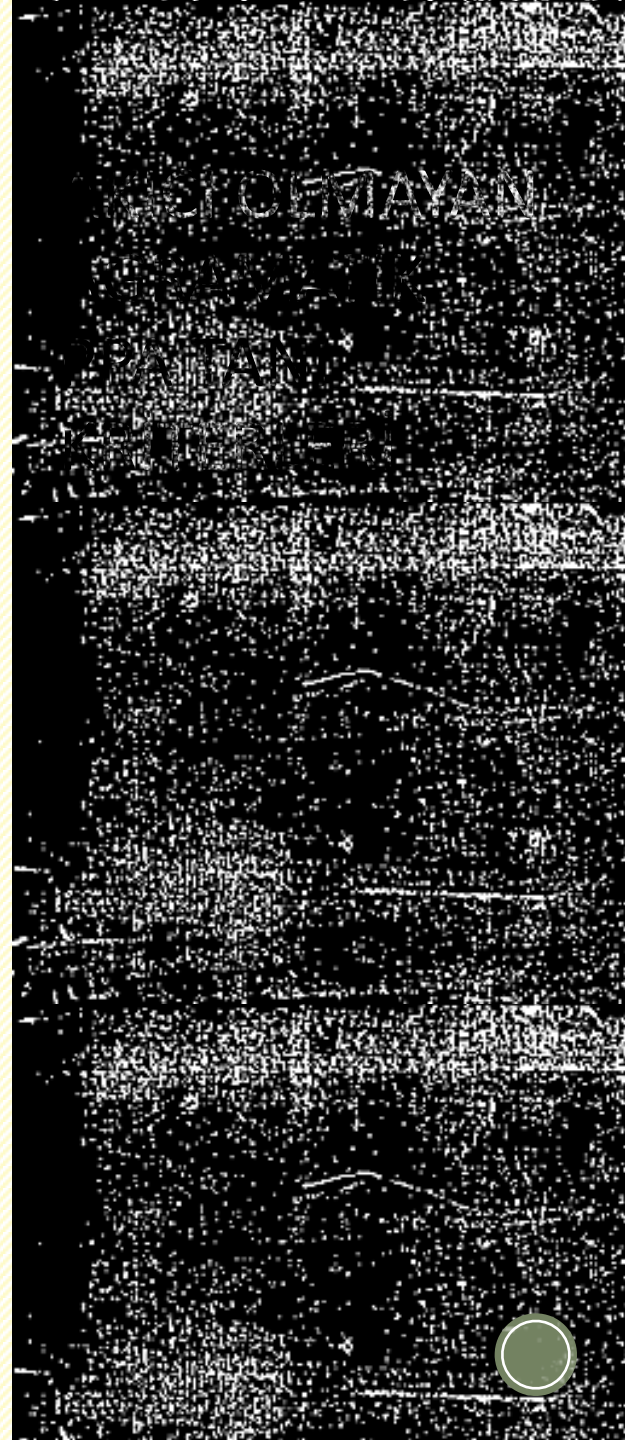
1.Aşağıdaki kriterlerin her ikisinin de mevcut olması gerekir:

- 1.Akıcı olmayan/agramatik PPA'nın klinik tanısı
- 2.Görüntüleme aşağıdaki sonuçlardan bir veya daha fazlasını göstermelidir:
 1. MRI'da baskın sol posterior fronto-insüler atrofi
 2. SPECT veya PET'te baskın sol posterior fronto-insüler hipoperfüzyon veya hipometabolizma

III. Kesin patoloji ile akıcı olmayan/agramatik PPA

1.Klinik tanı (aşağıdaki 1. kriter) ve 2. ya da 3. kriterden birinin mevcut olması gerekir:

- 1.Akıcı olmayan/agramatik varyant PPA'nın klinik tanısı
- 2.Spesifik bir nörodejeneratif patolojinin histopatolojik kanıtı (örneğin, FTLD-tau, FTLD-TDP, AD, diğer)
- 3.Bilinen bir patojenik mutasyonun varlığı



SEMANTİK VARYANT PPA

- Hastadan kaplumbağa, köpek, kuş gibi hayvanları çizmesini istenebilir;
- Semantik PPA varyantına sahip olanlar sıklıkla tanımlayıcı özellikleri olmayan hayvanların çizimlerini yaparlar örneğin hayvanın etrafındaki anlamsal ayrıntılar kayıptır (örneğin, bir kaplumbağanın kabuğunun olmaması)

Mesulam MM ,2013



I. Semantik PPA'nın klinik tanısı

1. Aşağıdaki temel özelliklerin her ikisinin de mevcut olması gerekir:

1. Bozulmuş yüzleşme adlandırma
2. Tek kelimeyi anlamada bozulma

Aşağıdaki diğer teşhis özelliklerinden en az 3'ünün mevcut olması gerekir:

1. Özellikle düşük frekanslı veya düşük tanıdık öğeler için nesne bilgisinde bozulma
2. Yüzeysel disleksi veya disgrafi
3. Korunmuş tekrar
4. Korunan konuşma üretimi (gramer ve motor konuşma)

II. Görüntüleme destekli anlamsal değişken PPA tanısı

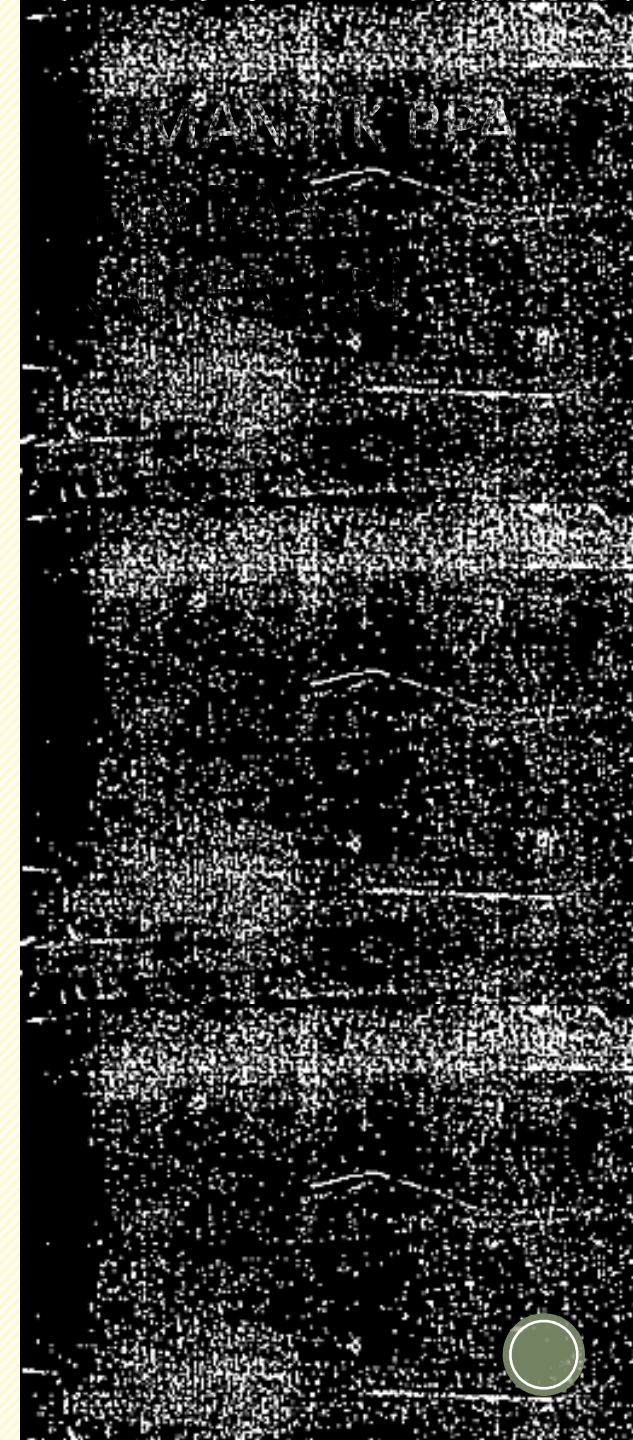
1. Aşağıdaki kriterlerin her ikisinin de mevcut olması gerekir:

1. Semantik PPA'nın klinik tanısı
2. Görüntüleme aşağıdaki sonuçlardan bir veya daha fazlasını göstermelidir:
 1. Baskın ön temporal lob atrofisi
 2. SPECT veya PET'te baskın anterior temporal hipoperfüzyon veya hipometabolizma

III. Kesin patolojiye sahip semantik değişken PPA

1. Klinik tanı (aşağıdaki 1. kriter) ve 2. ya da 3. kriterden birinin mevcut olması gerekir:

1. Semantik PPA'nın klinik tanısı
2. Spesifik bir nörodejeneratif patolojinin histopatolojik kanıtı (örneğin, FTLD-tau, FTLD-TDP, AD, diğer)
3. Bilinen bir patojenik mutasyonun varlığı



LOGOPENİK ÖZELLİKLERİ PPA

- Tipik olarak Alzheimer patolojisiyle ilişkilidir ve üç klinik FTD sendromundan biri olarak kabul edilmez.
- Konuşma, isimlendirme ve tekrarlama bozulmuş
- Özellikle kelime bulma duraklamaları
- Logopenik PPA'nın konuşması, hastanın bir hikayeyi belirsiz bir şekilde veya tanımlayıcı ayrıntılardan tamamen yoksun kelimelerle anlatabilmesi anlamında "boş" olarak tanımlanmıştır.
- Logopenik varyant PPA'daki fonolojik kısa süreli hafıza eksiklikleri, tek kelime tekrarıdan kaçınılmasına rağmen uzun, dilbilgisi açısından karmaşık cümlelerde zorluk olarak kendini gösterir.
 - Gorno-Tempini ML ve ark, 2011



I. Aşağıdaki temel özelliklerin her ikisinin de mevcut olması gerekir:

1. Spontane konuşma ve isimlendirmede tek kelime geri almada bozulma
2. Cümle ve ifadelerin tekrarında bozulma

Aşağıdaki diğer özelliklerden en az 3'ünün mevcut olması gerekir:

1. Kendiliğinden konuşma ve isimlendirmede konuşma (fonolojik) hataları
2. Tek sözcüklü anlama ve nesne bilgisinden kurtuldu
3. Korunmuş motor konuşma
4. Açıkça agrammatizmin yokluğu

II. Logopenik varyant PPA'nın görüntüleme destekli tanısı

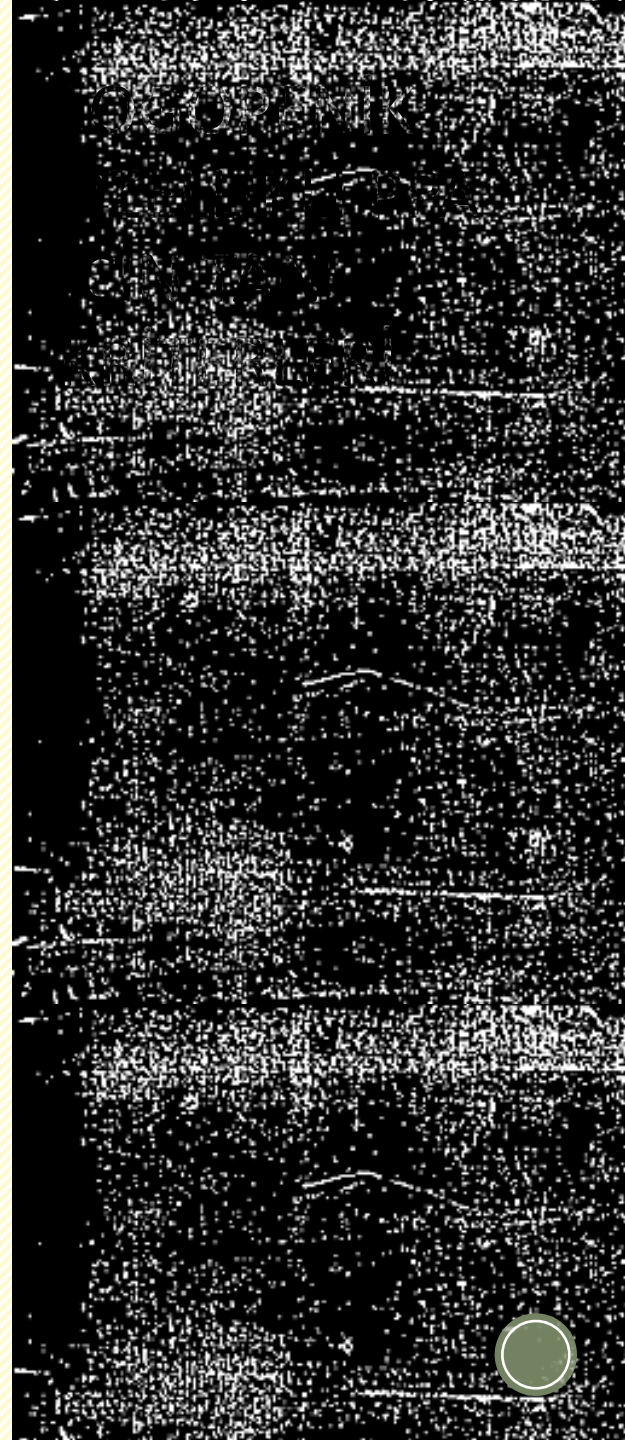
1. Her iki kriterin de mevcut olması gerekir:

1. Logopenik varyant PPA'nın klinik tanısı
2. Görüntüleme aşağıdaki sonuçlardan en az birini göstermelidir:
 1. MRI'da baskın sol posterior perisylvian veya parietal atrofi
 2. SPECT veya PET'te baskın sol posterior perisylvian veya parietal hipoperfüzyon veya hipometabolizma

III. Kesin patolojisi olan logopenik varyant PPA

1. Klinik tanı (aşağıdaki 1. kriter) ve 2. ya da 3. kriterden birinin mevcut olması gerekir:

1. Logopenik varyant PPA'nın klinik tanısı
2. Spesifik bir nörodejeneratif patolojinin histopatolojik kanıtı (örneğin, AD, FTLD-tau, FTLD-TDP, diğer)
3. Bilinen bir patojenik mutasyonun varlığı



PRİMER PROGRESİF AFAZİ

Nöropsikolojik testler

- PPA'lı hastalar tipik olarak hastalığın erken evrelerinde epizodik hafıza, yürütücü işlev ve görsel-uzaysal işlev testlerinde iyi performans gösterirler
- Akıcı olmayan (agramatik) ve logopenik PPA'sı olan hastalar empati ve başkalarının bakış açılarını anlama yeteneği gibi sosyal biliş ölçümlerinde iyi performans gösterir.
- Semantik varyant PPA'da sıklıkla sağ ön temporal lobun dejenerasyonu ortaya çıkar ve bu da empatinin azalmasına, katılığın artmasına ve başkalarının sözünü kesmeye yol açar.



PRİMER PROGRESİF AFAZİ

Nöropsikolojik testler

- Agramatik PPA, akıcı olmayan konuşma, agrammatizm ve konuşma apraksisinin yanı sıra bozulmuş adlandırma ve sözel akıcılık
- Semantik PPA'da, kelime ve nesne bilgisinin kaybı, yüzeysel disleksi veya disgrafi
- Logopenik PPA, dilbilgisi, motor konuşma ve kelimeyi anlama ile birlikte kelimeyi geri getirme ve cümle tekrarındaki konuşma hataları ve bozukluklar

Macoir J ve ark, 2017



PRİMER PROGRESİF AFAZİ

Nörogörüntüleme

- PPA'lı hastalarda yapısal ve fonksiyonel görüntüleme, klinik varyanta özgü bir düzende frontal ve/veya temporal loblarda atrofi, hipometabolizma ve/veya hipoperfüzyonu gösterebilir.
- Akıcı olmayan PPA varyantında, sol posterior fronto-insüler kortekste atrofi ortaya çıkar.
- SPECT veya FDG-PET gibi fonksiyonel görüntüleme, sol arka fronto-insulada baskın hipoperfüzyon veya hipometabolizmayı gösterebilir.



PRİMER PROGRESİF AFAZİ

Nörogörüntüleme

- Semantik varyant PPA'da genellikle asimetric olan anterior temporal atrofi ortaya çıkar. Ön temporal loblarda SPECT veya FDG-PET'te hipoperfüzyon veya hipometabolizma olabilir.
- Logopenik varyant PPA'da, yapısal görüntüleme sıklıkla baskın sol posterior temporal korteks ve paryetal atrofiyi gösterir. FDG-PET ve SPECT, bu beyin bölgelerindeki hipometabolizmayı veya hipoperfüzyonu vurgulayabilir. Amiloid PET görüntüleme çalışmaları, logopenik varyant PPA'sı olan hastaların muhtemelen Alzheimer patolojisine sahip olduğunu göstermektedir.

Gorno-Tempini ML ve ark,2004-Rabinovici GD ve ark, 2008



PRİMER PROGRESİF AFAZİ

Kalıtım

- FTD'de hastaların yaklaşık yüzde 10-25'inin ailelerinde otozomal dominant kalıtım paterni görülmekte
- Hastaların yüzde 40'ın da ailede demans veya psikiyatrik rahatsızlık öyküsü var ancak net bir kalıtım modeli yok



PRİMER PROGRESİF AFAZİ

Kalıtım

- Ailesel FTD'ye neden olan en yaygın genetik mutasyonlar arasında mikrotübülle ilişkili protein tau (MAPT), progranülin (GRN) ve C9orf72 hekzanükleotid tekrarı
- Davranışsal varyant FTD'ye (bvFTD) sahip hastalar, özellikle motor nöron hastalığı (MND) ile ilişkili olduğunda, büyük olasılıkla kalıtsal bir durum
- Bir seride bu tür hastaların yarısından fazlasında otozomal dominant kalıtımla uyumlu bir aile öyküsü olduğu görülmüştür

Goldman JS ve ark, 2005-Turner MR ve ark, 2017





ÖZET

- Frontotemporal demans (FTD), erken başlangıçlı demansın yaygın bir nedenidir.
- Hastalığın başlangıcı genellikle altmış on yıla ortaya çıkar.
- Ancak ikinci on yıldan dokuzuncu on yıla kadar başlayabilir.





ÖZET

- "FTD" için klinik sunumlar için kullanılan bir semsiye terimidir.
- Davranışsal değişken FTD (bvFTD) ve
- iki tür PPA





ÖZET

- BvFTD en yaygın klinik alt tip
- Disinhibisyon, apati, empati kaybı, hiperoralite ve kompulsif davranışlar da dahil olmak üzere ilerleyici kişilik ve davranış değişiklikleriyle karakterize
- BvFTD'li hastaların yaklaşık yüzde 15 ila 20'sinde eşlik eden motor nöron hastalığı (MND)
- Nöropsikolojik testlerde hastalar genellikle hastalığın erken dönemlerinde yürütücü işlevlerde ve epizodik hafızada iyi puanlar alırlar.





ÖZET

- Düşünceleri alan ve algılamada bozulmalar ve başka bir kişinin bakış açısını anlayamama belirgin olabilir.
- Hastalardaki dilsizlik ve dikkatsizlik, nöropsikolojik testlerin yorumlanmasında zorlaştırabilir.
- Nörogörüntüleme sıklıkla, hastalık ilerledikçe her iki hemisferi de kapsayacak şekilde ilerleyebilen tek taraflı, fokal frontal ve temporal atrofiyi ortaya çıkarır.





ÖZET

• PPA'nın ayrı etki özelliği epizodik hafızanın ve diğer bilişsel alanların göreceli olarak korunmasıyla birlikte işlevsel bozulmaya yol açan kelleyici dil bozulduğudur.

• Akıcı olmayan PPA varyantında hastalar, dilsel ses birimlerinin (tonemler) zahmetli bir şekilde üretilmesiyle karakterize edilen motor konuşma bozukluğuyla başvururlar. Akıcı olmayan varyant genellikle frontotemporal lobe dejenerasyon (FTLD)-tau patolojisi ile ilişkilidir.





ÖZET

- Semantik PPA varyantında; hastalarda tekli kelimeyi anlama ve nesne isimlendirmede bozukluk vardır, akıcılık, tekrarlama ve dilbilgisi korunmuştur.
- Logopenik varyant kelime bulmada ve ritmik tekrarlarda bozulma ile karakterize, tipik olarak Alzheimer patolojisiyle ilişkilidir.
- PPA'lı hastalarda nörogözetleme, her klinik varyanta özgü modellerde frontal ve/veya temporal loblardaki atrofi gösterebilir.

