

Epilepsisi Olan Marinesco Sjögren Sendromlu Olgu

Betül GÜVENLİ *, Candan GÜRSES **, Selin YILMAZER **, Erkin GÜL **,
Nerses BEBEK **, Betül BAYKAN **, Ayşen GÖKYİĞİT **

ÖZET

Marinesco-Sjögren sendromu (MSS) serebellar ataksi, konjenital katarakt, motor ve mental retardasyon, iskelet anomalileri, motor veya sensoriyel nöropati ve miyopati ile karakterize otosomal resesif bir hastalıktır. Radyolojik olarak en sık olarak görülen bulgu serebellar atrofidir. Ancak, bu hastalarda epilepsi hastalığı nadiren görülür. Bu yazıda klinik ve radyolojik bulgularla MSS tanısı almış ve epilepsi hastalığı da olan 27 yaşında kadın hasta, klinik ve elektrofizyolojik olarak nöbetleri kayıtlanmış olan ilk olgu olması nedeniyle bildirilmiştir.

Anahtar kelimeler: *Marinesco-sjögren sendromu, epilepsi, elektroensefalografi*

Düşünen Adam; 2009, 22(1-4):27-31

ABSTRACT

A Case of Marinesco Sjögren Syndrome

Marinesco-Sjögren syndrome (MSS) is a rare autosomal recessive disorder characterized clinically by cerebellar ataxia, congenital cataracts, mental and physical retardation, skeletal anomalies, motor and sensory neuropathy and myopathy. Cerebellar atrophy is considered the most prominent neuroradiologic finding in MSS. However, epilepsy is rarely seen in this patients. In this article the clinical and radiological findings were diagnosed as having MSS and epilepsy is also 27 years old female patient, clinical and electrophysiological seizures as the first case because the records have been reported.

Key words: *Marinesco-Sjögren syndrome, epilepsy, electrophysiological*

GİRİŞ

Marinesco-Sjögren sendromu (MSS) serebellar ataksi, konjenital katarakt, motor ve mental retardasyon, iskelet anomalileri, motor veya sensoriyel nöropati ve miyopati ile karakterize otosomal resesif bir hastalıktır ^(1,2). En sık görülen iskelet anomalileri; kifoskolyoz, kısa metatars ve metakarplar, pektus deformitesi, mikrosefalidir ⁽¹⁾. Nöroradyolojik bulgular en sık özellikle vermisde belirgin serebellar atrofi ve küçük posterior fossadır, ender olarak lökoensefalopati ve kortikal atrofi de bildirilmiştir ⁽²⁾. MSS ve epilepsi birlikteliği ise çok sık karşılaşılan bir durum değildir ⁽⁴⁾. MSS'nin bilinen tanısal laboratuvar testi yoktur ⁽²⁾. Aguglia ve ark. MSS'li iki hastada vitamin E eksikliği bildirmiş-

tir ⁽³⁾. Bu yazıda klinik ve radyolojik bulgularla MSS tanısı koyduğumuz olguda epilepsi hastalığının birlikteliğine dikkat çekmeyi amaçladık.

OLGU

Yirmi yedi yaşında kadın hasta bayılma yakınması ile İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi Epilepsi Polikliniği'ne başvurdu. Öyküsünde; hastanın ilk kez 19 yaşında su içtiği sırada aniden elindeki bardağı yere fırlattığı ve boş boş baktığı, bir dk. sonra tamamen normale döndüğü öğrenildi. Bu olaydan yaklaşık bir hafta sonra şuurunun kapandığı, tüm vücudunda kasılma ve idrar kaçırmanın eşlik ettiği bir nöbeti olduğu öğrenildi. Nöbet sonrası bir gün kadar halsizlik ve uyku halinin devam ettiği dile geti-

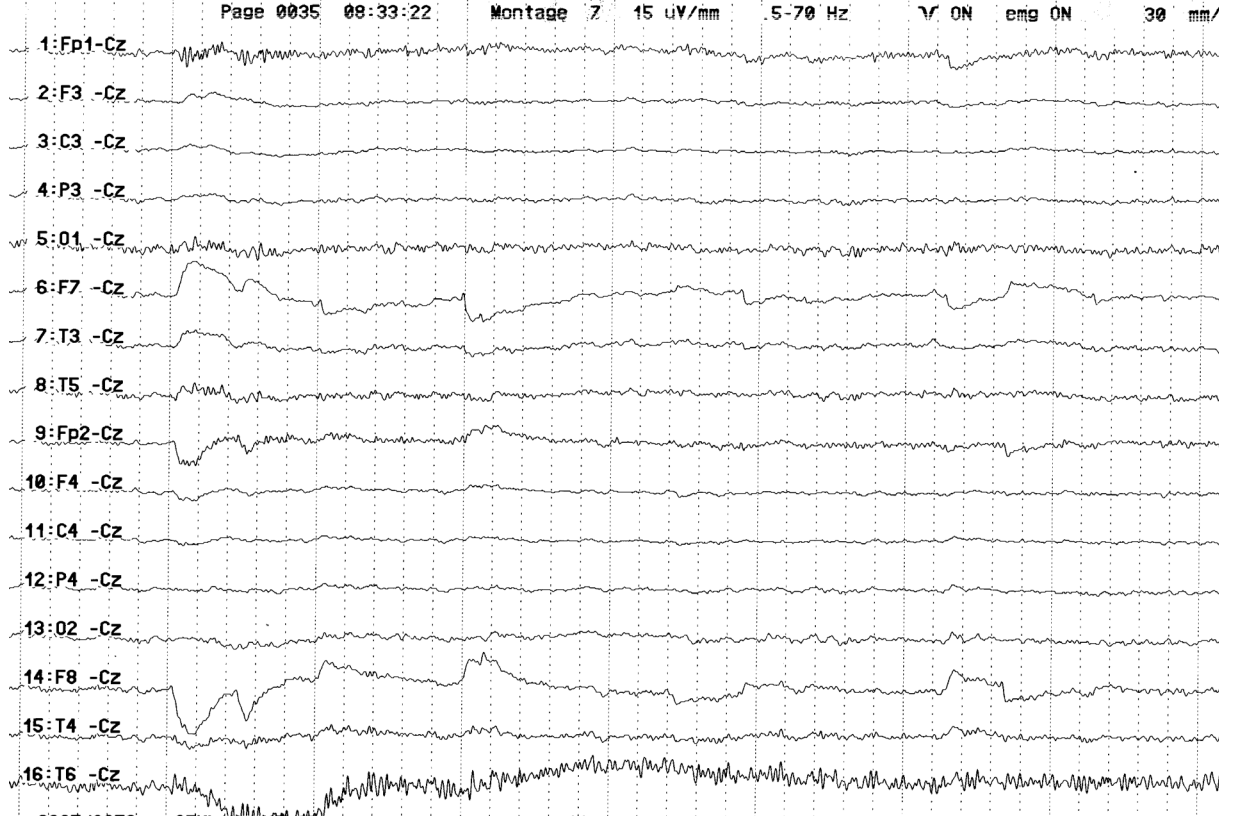
* Bezm-i Alem Valide Sultan Vakıf Gureba Eğitim ve Araştırma Hastanesi

** İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi Nöroloji Anabilim Dalı

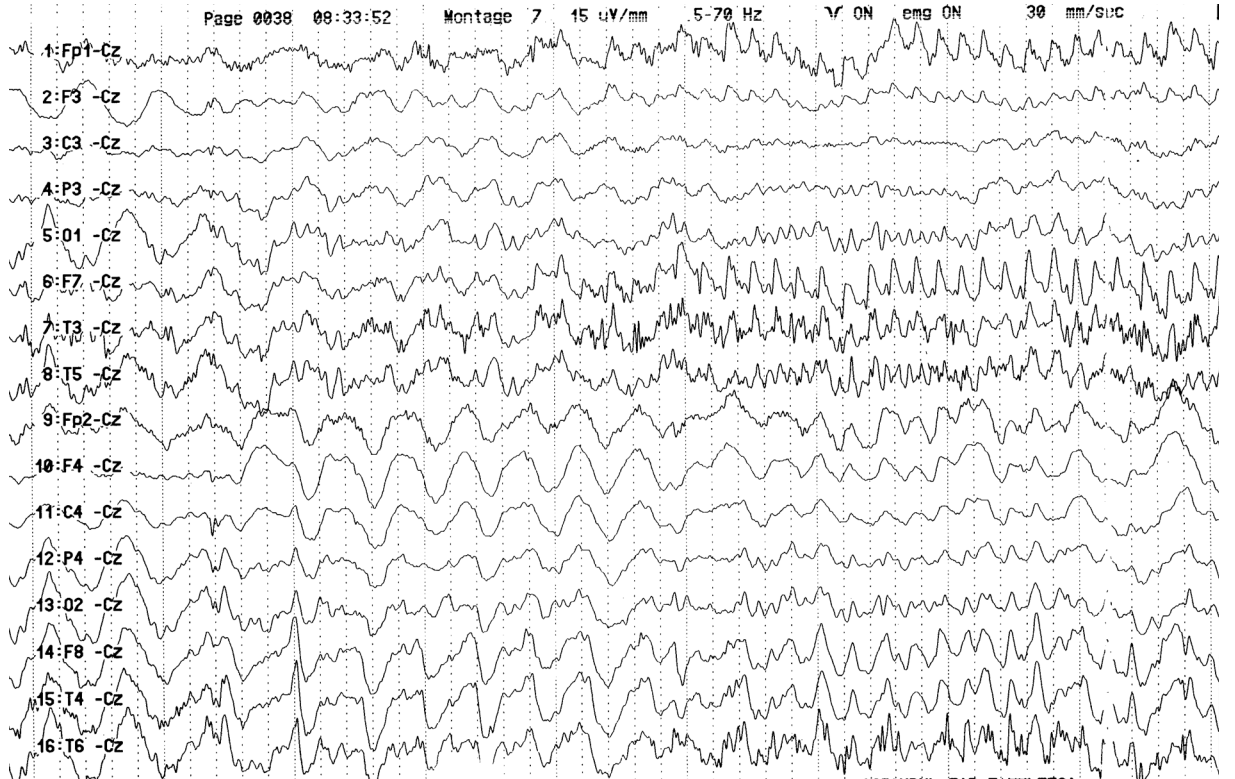
rildi. Takibinde ayda 1-2 kez, boş boş bakma, sorulara yanıtız kalma ve bazen üstünü çekirtmenin de olduđu kompleks parsiyel nöbetler ve haftada 1-2 kez tüm vücutta kasılma ve idrar kaçırmanın eşlik ettiđi sekonder jeneralize tonik klonik nöbetlerin geliştii öğrenildi. Daha önce fenitoin ve karbamazepin kullanan hastanın nöbetleri ikili antiepileptik ilaca ve uygun dozda kullanılmasına rağmen devam etmekteydi. Özgeçmişinde normal bir gebeliđi takiben miadında ve spontan vajinal doğumla doğduđu öğrenildi. Doğumda yarık dudak ve damak anomalisi olan hastanın 5 yaşında buna yönelik 2 operasyon geçirdiđi dile getirildi. Yaklaşık 2 yaşında yürüdüđu ve okulda yalnızca okumayı öğrendiđi yazmayı hiç öğrenemediđi söylendi. Geçirilmiş travma ya da santral sinir sistemi infeksiyonu tanımlanmadı. Anne baba arasında akrabalık (hala ođlu-dayı kızı) vardı. Ailede benzer hastalık öyküsü olmadıđı öğrenildi. Sistemik muayenesinde boyu kısa, el ve ayakları boyuna oranla küçüktü. Yarık dudak ve damađa bađlı operasyon sekeli vardı. Kulakları ayrıık ve büyük, alnı dar, hipertelorizmi ve yüksek damak mevcuttu. Diş yapısı çok bozuktu. İki yanlı skapula alata ve pes ekinovarus deformitesi tespit edildi. Eklem deformiteleri mevcuttu ve her iki elini supinasyona getiremiyordu. Nörolojik muayenesinde, mental retardasyona bađlı olarak anlaması kısıtlıydı. Hafif peltek ve patlayıcı konuşması vardı. Ense sertiiđi ve meningeal irritasyon bulgusu yoktu. Pupiller izokorik, ışık refleksi bilateral alınıyordu. Göz hareketleri her yöne tamdı. Görme alanı muayenesi ve göz dibi normaldi. Fasiyal asimetri yoktu ve alt kranyal sinirler doğaldı. İki yanlı dışa bakışlarda bakış yönüne vuran nistagmusu izlendi. Alt ekstremitelerde gastrokinemius kasları palpasyonla ele gelmiyor, homojen ve lastiksi bir yapıda olduđu izlenimini veriyordu. Derin tendon refleksleri altta belirgin bilateral artmıştı. Taban cildi refleksi iki yanlı fleksördü. Serebellar test-

leri iki yanlı belirgin bozuktu. Yürüyüşü ileri ataksikti ve tandem walk yapamıyordu. Sfinkter kusuru yoktu. Rutin biyokimya ve hemogram incelemeleri normaldi. Karyotip incelemesi 46 XX idi. Kulak burun bođaz muayenesinde işitme muayenesi normal olarak tespit edildi. Göz muayenesinde iki yanlı subkapsüler katarakt mevcuttu. Kranyal MR incelemesinde, serebral ve daha belirgin olarak serebellar atrofi görüldü ve başka patoloji görülmedi. Transtorasik eko-kardiyografisinde hafif mitral valv prolapsusu tespit edildi, ritm holter incelemesinde özellik yoktu. Yapılan EMG incelemesinde miyopati ile uyumlu deđişiklikler gözlendi, nöropati lehine bulgusu yoktu. Yaklaşık 184 saat süreyle video EEG monitörizasyon incelemesi yapılan hastanın 5 adet klinik nöbet kaydı oldu. İktal kayıta genellikle klinik olarak hastanın önce yatakta otururken sol eliyle sol bacađını sıvazladıđı, sonra yatakta geriye dođru düştüđu, istem dışı her iki kolunda distonik postür geliştii ardından başının yavaş olarak sađa döndüđu ve bu arada sol eliyle pijamasının sađ kolunu çektiđi ve sorulara yanıtız olduđu, zaman zaman ağızda otomatizmaların da eşlik ettiđi nöbet gözlendi ve nöbetin kusma ile sonlandıđı dikkati çekti. Eşzamanlı iktal EEG kayıtlarında tüm nöbetler öncesinde her iki hemisferde supresyon sonrası 3 nöbetinde sol frontotemporal, ikisinde ise sađda frontotemporal bölgede ritmik aktivite başlangıcı dikkat çekmiştir (Şekil 1 ve 2).

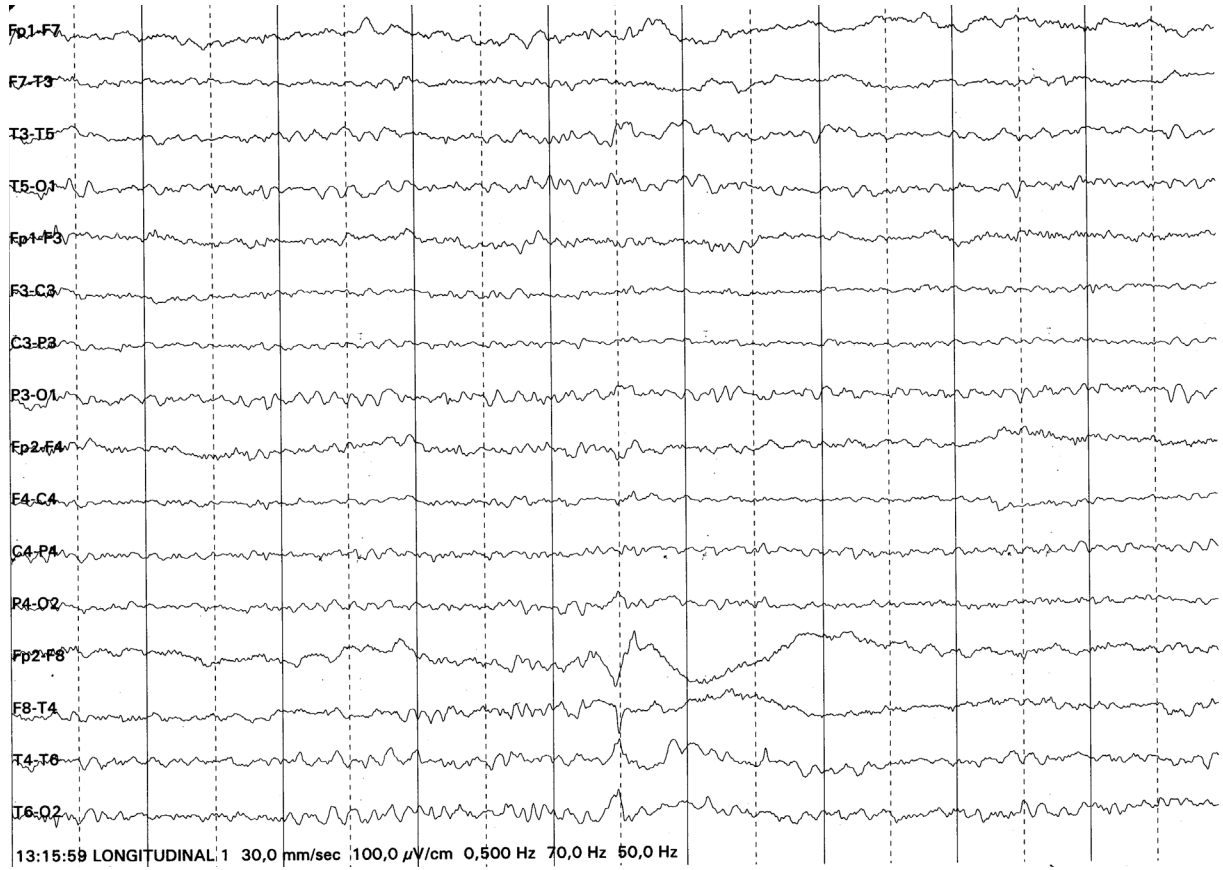
İnteriktal EEG de ise her iki hemisferde bazen sol bazen sađ hemisferde belirgin 1-3 saniye süren 2,5-3,5 Hz frekansında jeneralize, orta ve yüksek amplitüdü, yavaş dalgalar ve bunlara frontotemporal bölgede keskin ve keskin yavaş dalgaların karıştıđı görülmüştür. Bazen sađ bazen sol frontotemporal bölgelerde yoğunlaştıđı dikkati çekmiştir. Faz karşılařması T5, T6, F7 ve F8 de izlenmiştir. Zaman zaman yaklaşık, bir saniye süren frontotemporal bölgelerde yavaş



Şekil 1. İktal kayıt: Her iki hemisferde yaygın supresyon.



Şekil 2. İktal kayıt: Sağ frontotemporal bölgeden başlayan ve her iki hemisfere yayılan ritmik aktivite.



Şekil 3. Sağ frontotemporal bölgede T4 elektrod pozisyonunda faz karşılaşması yapan keskin dalga aktivitesi.

dalgalara karışan, keskin ve keskin yavaş dalgalar görülmüştür. Aynı bölgede zaman zaman birkaç saniye süren, ritmik, 2-3 Hz frekansında yavaş dalgalar izlenmiştir. (TIRDA) Arka temporal bölgede özellikle T5 elektrod düzeyinde 2-3 saniye 10-12 Hz frekansında düşük amplitüdü ritmik keskin dalgalar görülmüştür (Şekil 3).

Klinik ve elektrofizyolojik olarak değerlendirildiğinde kriptojenik temporal lob epilepsi tanısıyla takip edilmeye başlanmış ve tedavisi karbamazepin 600 mg/gün ve levetirasetam 1500 mg/gün olarak düzenlenip taburcu edilmiştir.

TARTIŞMA

1931'de Marinesco ve ark. ve 1950'de Sjögren ve ark. benzer özellikte olguları ayrı ayrı bildir-

miş, ancak 1956 da Franceschelli her iki yazarın önceki yazılarına işaret ederek kendi olgusunu sunmuş ve böylece bu sendroma dikkati çekmiştir⁽⁵⁻⁷⁾.

MSS otosomal resesif bir hastalıktır, genellikle akraba evliliğinde ortaya çıksa da sporadik olgular da vardır.

En sık klinik bulgular serebellar ataksi, mental retardasyon, miyopati, nöropati, konjenital katarakt ve iskelet deformiteleridir. MSS tanısı klinik tablo, aile öyküsü ve nöroradyolojik bulgularla konur. Spesifik laboratuvar ya da genetik testi yoktur. Ancak, literatürde MSS ve epilepsi birlikteliğine dair altı tane klinik çalışma bulundu, ancak bilimsel ana metinlere ulaşamadı. Olgumuzda da klinik bulgular (mental retardasyon, iskelet anomalileri, miyopati, katarakt),

nöroradyolojik bulgular (serebellar atrofi) ve öyküde akraba evliliğinin olması MSS tanısını koydurmuştur. Bu hastalarda epilepsi hastalığı sık rastlanan bir durum olmadığı ve nöbetleri klinik ve elektrofizyolojik olarak kayıtlanmış olan ilk olgu olması nedeniyle bildirilmesi düşünülmüştür.

KAYNAKLAR

1. Georgy BA, Snow RD, Brogdon BG, Wertelecki W: Neuroradiologic Findings in Marinesco-Sjögren Syndrome AJNR Am J Neuroradiol 19:281-283, 1998.
2. Reinhold A, Scheer I, Lehmann L, Luitgard M: Neumann, Theodor Michael, Raymonda Varon, and Arpad von Moers. MR Imaging Features in Marinesco-Sjögren Syndrome: Severe Cerebellar Atrophy Is Not an Obligatory Finding AJNR Am

- J Neuroradiol 24:825-828, 2003.
3. Aguglia U, Annesi G, Pasquinelli G, et al: Vitamin E deficiency due to chylomicron retention disease in Marinesco-Sjögren syndrome. Ann Neurol 47:260-264, 2000.
4. Ron MA, Pearce J: Marinesco-Sjögren-Garland syndrome with unusual features. J Neurol Sci 13(2):175-179, 1971.
5. Marinesco G, Draganesco S, Vasiliu D: Nouvelle maladie familiale caractérisée par une cataracte congénitale et un arrêt du développement somaticoneuro-physique. Encephale 26:97-109, 1931.
6. Sjögren T: Hereditary congenital spinocerebellar ataxia accompanied by congenital cataract and oligophrenia. Confin Neurol 10:293-308, 1950.
7. Franceschelli A, Marty F, Klein D: Un syndrome rare: hérédoataxie avec cataracte congénitale et retard mental. Confin Neurol 16:271-275, 1956.