

Serebellar Sendromlu Bir Nöroakantositoz Olgusu

A Case of Neuroacanthocytosis with Cerebellar Syndrome

Filiz Azman, Murat Çabalar, Nejla Sözer Topçular, Arsida Bajrami, Vildan Yayla

Özet / Abstract

Nöroakantositoz, hareket bozuklukları, epilepsi, kognitif tutulum, psikiyatrik bulguların eşlik ettiği multisistem, yavaş ilerleyici, seyrek görülen nörodejeneratif bir hastalıktır. Klinik tablo ve periferik kanda akantositlerin varlığıyla tanısı konulabilen nöroakantositoz, genellikle hareket bozukluklarıyla seyreden hastalarda araştırılmaktadır. Biz burada, serebellar bulguların ön planda olduğu bir nöroakantositoz olgusu sunmayı amaçladık.

Anahtar Kelimeler: Nöroakantositoz, akantosit, serebellar sendrom

Neuroacanthocytosis is a rare slowly progressive neurodegenerative disease accompanied with movement disorders, epilepsy, cognitive impairment, multisystem psychiatric symptoms. It is usually investigated in patients presenting with movement disorders, and diagnosis is made based on clinical presentation and the presence of acanthocytes in the peripheral blood. We aimed to present a case of neuroacanthocytosis with prominent cerebellar findings.

Keywords: Neuroacanthocytosis, acanthocyte, cerebellar syndrome

Giriş

Nöroakantositoz, kore, distoni, orofasiyal diskinezi, tikler, epilepsi, kognitif tutulum, kişilik değişikliklerinin eşlik ettiği multisistemik, yavaş ilerleyici nörodejeneratif bir hastalıktır (1, 2). Ayırıcı tanıda Huntington Hastalığı (HH), Parkinson Hastalığı, Tourette Sendromu, Wilson Hastalığı gibi birçok neden sayılabilir. Biz burada, serebellar bulguların ön planda olduğu bir nöroakantositoz olgusu sunmayı amaçladık.

Olgu Sunumu

Elli iki yaşında kadın hasta, 5 yıldır giderek artan yürüme ve yutma güçlüğü, konuşmada zorluk ve denge kaybı nedeniyle başvurdu. Özgeçmişinde, 20 yıldır olan epilepsi hastalığı mevcuttu. 30 yıldır günde bir paket sigara kullanımı öyküsü vardı. Kaşektik görünümü olan ve kooperasyonu kognitif yıkım nedeniyle kısıtlı olan hastanın nörolojik muayenesinde konuşması güçlüğüle anlaşılıyordu, kelime akıcılığı azalmış, artikülasyonu bozuk, disfonik ve dizartikti. Dil hareketi kısıtlıydı, orolingual diskinezi ve disfajisi mevcuttu. Ekstremiteler proksimallerinde kas gücü 4/5, distalde 3/5 idi. Sağ interosseöz kaslar atrofik görünümdeydi. Derin tendon refleksleri tüm odaklarda azalmıştı, taban cildi refleksi bilateral ekstansördü. Sol üst ekstremitelerde hafif rijidite saptandı. Bilateral dismetri, disidiadokinezi ve ataksisi mevcuttu. Hemogram, karaciğer, böbrek, tiroid fonksiyon testleri, folik asit düzeyleri, vaskülit parametreleri, serum bakır, seruloplazmin ve idrar bakır düzeyleri, tümör markerleri, protein ve lipid elektroforezi normal düzeylerdeydi. B₁₂ düzeyinin 120 mg/dL bulunması nedeniyle replasman tedavisi verildi. Kranial Manyetik Rezonans (MR) (Magnetom Avanto 1,5 Tesla, Siemens Healthcare, Erlangen, Almanya) incelemesinde sol frontotemporal bölgede 4 mm boyutunda kavernom ve yaygın ılımlı serebral atrofi gözlemlendi (Resim 1, 2). Elektromiyografi incelemesinde kronik dönem aksonal sensorimotor polinöropati saptandı. Elektroensefalografi incelemesi normaldi. CAG tekrarı normaldi. Üç kez tekrarlanan periferik yaymada %50'nin üzerinde akantosit saptandı (Resim 3). Klinik ve periferik yayma bulgularıyla nöroakantositoz tanısı kondu. Semptomatik tedavi olarak olanzapin 5 mg/gün başlandı. Hasta onamı alındıktan sonra bu yazı hazırlanmıştır.

Tartışma

Nöroakantositoz, periferik kanda akantosit olarak bilinen deforme eritrositlerin bulunduğu, çeşitli nörolojik ve psikiyatrik bulgularla seyreden, etiyolojisi kesin olarak bilinmeyen nadir bir hastalıktır. Akantositlerin, eritrosit membranındaki ultrastrüktürel anormalliklere bağlı olarak geliştiği bilinmektedir (1, 2). Nöroakantositoz hastalarında periferik kandaki akantosit yüzdesi %5-50 arasında değişmektedir. Akantosit oranı hastalığın şiddeti ile ilişkili değildir (3). Akantositler hastalığın ileri dönemlerinde saptanabileceğinden, klinik olarak nöroakantositoz düşünülen ol-

Bu çalışma 50. Ulusal Nöroloji Kongresi'nde e-poster olarak sunulmuştur, 21-27 Kasım 2014, Antalya, Türkiye.

Bakırköy Dr. Sadi Konuk Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Nöroloji Kliniği, İstanbul, Türkiye

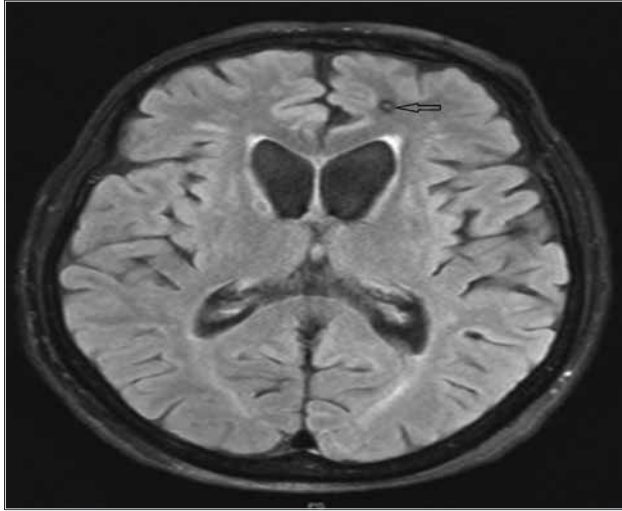
Yazışma Adresi
Address for Correspondence:
Filiz Azman
Tel.: +90 535 920 38 10
E-posta: filizazman@hotmail.com

Geliş Tarihi/Received:
14.11.2014

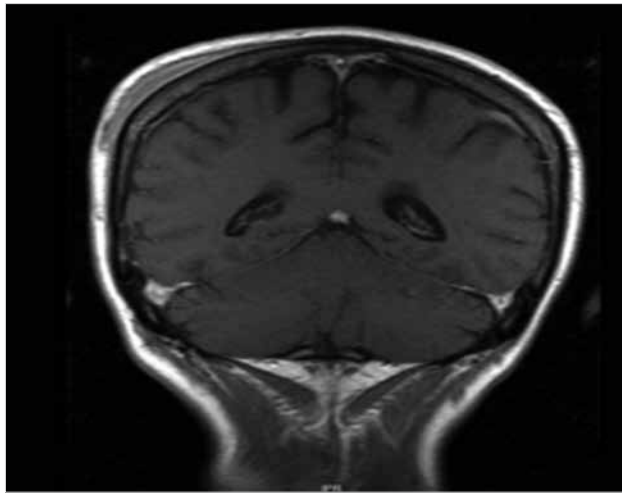
Kabul Tarihi/Accepted:
21.06.2015

© Copyright 2015 by Available online at
www.istanbulmedicaljournal.org

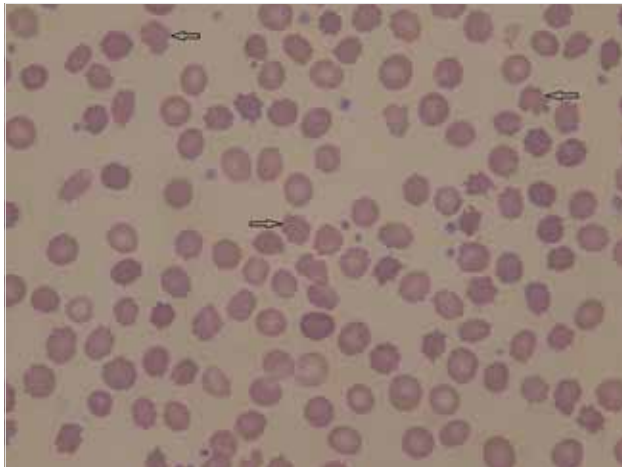
© Telif Hakkı 2015 Makale metnine
www.istanbultipdergisi.org web sayfasından
ulaşılabilir.



Resim 1. Kranial MR T2 ağırlıklı aksiyal kesitte sol frontotemporal kavernom



Resim 2. Kranial MR T1 ağırlıklı koronal kesitte ılımlı serebral atrofi



Resim 3. Periferik yaymada görülen akantositler

gular da periferik yaymada akantosit tespit edilemeyebilir. Bu gibi durumlarda tekrarlayan periferik yaymalar yapılması veya 1991 yılında Feinberg ve ark. (4) uygulamaya soktuğu 1:1 oranında salin ile dilüe edilen ıslak yaymalarda akantosit bakılması tavsiye edil-

mektedir. Salin ile dilüsyon sonrasında eritrositlerde dikensi ve yuvarlak çıkıntılar gözlenmiştir. Bu özellik HH ve normal insanlarda saptanmamıştır (4, 5). Olgumuzda ise 3 yaymada da %50 üzerinde akantosit izlenmiştir.

Literatürde birinci ve yedinci dekatlarda olgular bildirilse de, başlangıç yaşı genellikle üçüncü dekattır, ortalama yaşam süresi kısalmıştır. Genellikle otozomal resesif geçişli olmakla birlikte, otozomal dominant, X'e bağlı resesif ve sporadik vakalar bildirilmiştir (6, 7).

Nöroakantositozda en sık görülen hareket bozukluğu alt ekstremitelerde baskın koreidir, parkinsonizm ve distoni de görülebilir, bu bakımdan en çok HH'nı taklit edebilir. HH'ndan farklı olarak serebellar bulgular, dizartri ve disfajiye neden olabilecek orofaringeal diskineziler görülebilir (8). Olgumuzda koreiform hareket bozukluğu yoktu, hafif parkinsonizm bulguları olmakla birlikte, ağır disfaji ve dizartriye yol açan orofaringeal diskinezi ve serebellar bulgular baskındı.

Daha çok jeneralize tipte epileptik nöbetler, hastaların yarısında başlangıç bulgusu olarak ortaya çıkar (2, 9). Hastamızın özgeçmişinde 20 yıldır antiepileptik tedavi ile kontrol altında olan epilepsi hastalığı mevcuttu. Epileptik nöbetler hastanın başlangıç bulgusu olarak değerlendirildi.

Nöroakantositoz, MSS tutulumu ile giden hereditör nöropatiler grubunda yer almakta olup, hastaların yaklaşık yarısında nöropati varlığı rapor edilmiştir. Literatürde çoğunluklu aksonal tipte nöropati bildirilmiştir (2). Hastamızda da kronik dönem aksonal sensorimotor polinöropati saptanmıştır.

Nöroakantositozda, kişilik ve davranış değişiklikleri, anksiyete, depresyon, obsesif-kompulsif bozukluk, emosyonel labilité ile giden psikiyatrik semptomlar ve kognitif yıkım sıktır (2). Hastamızın okur-yazar olmaması ve ağır dizartrisi nedeniyle mental durum değerlendirme testleri yapılamadı, kognitif yıkımı olduğu izlenimi edinildi.

Radyolojik görüntüleme bulguları hastalığa spesifik değildir. Kranial MR'da yaygın serebral ve kaudat çekirdeklerde atrofi ile lateral ventrikül ön boynuzunda daha belirgin olmak üzere ventriküler genişleme görülebilmektedir (8, 10). Hastamızın MR'da ılımlı serebral atrofi mevcuttu ve sol frontotemporal bölgede 4mm'lik kavernom koincidental olarak değerlendirildi (Resim 1).

Sonuç

Klinik tablo ve periferik kanda akantositlerin varlığıyla tanısı konulabilen nöroakantositoz, genellikle hareket bozukluklarıyla seyreden hastalarda araştırılmaktadır. Ancak, ön planda serebellar, multipl nörolojik bulgularla başvuran hastalarda da bizim olgumuzda görüldüğü gibi, akla gelmesi sonuca ulaştırılabilir.

Hasta Onamı: Yazılı hasta onamı bu çalışmaya katılan hastadan alınmıştır.

Hakem Değerlendirmesi: Dış bağımsız

Yazar Katkıları: Fikir - F.A., M.C., V.Y.; Tasarım - F.A., A.B.; Denetleme - V.Y.; Kaynaklar - F.A.; Malzemeler - F.A.; Veri toplanması ve/veya işlemesi - F.A.; Analiz ve/veya yorum - F.A., V.Y.; Literatür taraması - F.A.T.; Yazıyı yazan - F.A.; Eleştirel inceleme - V.Y.; Diğer - N.S.

Çıkar Çatışması: Yazarlar çıkar çatışması bildirmemişlerdir.

Finansal Destek: Yazarlar bu çalışma için finansal destek almadıklarını beyan etmişlerdir.

Informed Consent: Written informed consent was obtained from patient who participated in this study.

Peer-review: Externally peer-reviewed.

Author Contributions: Concept - F.A., M.C., V.Y.; Design - F.A., A.B.; Supervision - V.Y.; Funding - F.A.; Materials - F.A.; Data Collection and/or Processing - F.A.; Analysis and/or Interpretation - F.A., V.Y.; Literature Review - F.A.T.; Writer - F.A.; Eleştirel İnceleme / Critical Review - V.Y.; Other - N.S.

Conflict of Interest: No conflict of interest was declared by the authors.

Financial Disclosure: The authors declared that this study has received no financial support.

Kaynaklar

1. Rafalowska J, Drac H, Jamrozik Z. Neuroacanthocytosis. Review of literature and case report. *Folia Neuropathol* 1996; 34: 178-83.
2. Stevenson VL, Hardie RJ. Acanthocytosis and neurological disorders. *J Neurol* 2001; 248: 87-94. [\[CrossRef\]](#)
3. Rampoldi L, Danek A, Monoca AP. Clinical features and molecular bases of neuroacanthocytosis. *J Mol Med* 2002; 80: 475-91. [\[CrossRef\]](#)
4. Feinberg TE, Cianci CD, Morrow JS, Pehta JC, Redman CM, Huima T, Koroshetz WJ. Diagnostic tests for choreoacanthocytosis. *Neurology* 1991; 41: 1000-6. [\[CrossRef\]](#)
5. Sorrentino G, De Renzo A, Miniello S, Nori O, Bonavita V. Late appearance of acanthocytes during the course of choreoacanthocytosis. *J Neurol Sci* 1999; 163: 175-8. [\[CrossRef\]](#)
6. Rubio JP, Danek A, Stone C, Chalmers R, Wood N, Verellen C, et al. Choreo-acanthocytosis: genetic linkage to chromosome 9q21. *Am J Hum Genet* 1997; 61: 899-908. [\[CrossRef\]](#)
7. Walker RH, Morgello S, Davidoff-Feldman B, Melnick A, Walsh MJ, Shashidharan P, et al. Autosomal dominant chorea-acanthocytosis with polyglutamine-containing neuronal inclusions. *Neurology* 2002; 58: 1031-7. [\[CrossRef\]](#)
8. Hardie RJ, Pulln HW, Harding AE, Owen JS, Pires M, Daniels GI, et al. Neuroacanthocytosis. A clinical, hematological and pathological study of 19 cases. *Brain* 1991; 14: 13-49.
9. Adam Z, Geoff S. Neuroacanthocytosis. *Practical Neurol* 2004; 4: 298-301. [\[CrossRef\]](#)
10. Okamoto K, Ito J, Furusawa T, Sakai TK, Tokiguchi S, Homma, A, et al. CT and MR findings of neuroacanthocytosis. *J Comput Assist Tomogr* 1991; 21: 221-2. [\[CrossRef\]](#)