

KOMPLİKE TİP HEREDİTER SPASTİK PARAPLEJİLİ BİR AİLE SUNUMU

Ertuğrul BOLAYIR*
Lider Ali KALEZADE*
Aytekin AKYÜZ*

*Cumhuriyet Üni. Tıp Fak. Nöroloji
Bölümü
SİVAS

Yazışma Adresi:
Dr. Ertuğrul Bolayır
Cumhuriyet Üni. Tıp Fak. Nöroloji Bölümü
58140, SİVAS

Tel: 0.346.2191010
Faks: 0.346.2191284
e-mail: ertugrul74@hotmail.com

Herediter spastik parapleji (HSP) heterojen özellik gösteren, çocukluk çağlarında başlayabilen bir hastalıktır. HSP dominant geçişli olmakla birlikte otozomal resesif ve X'e bağlı geçişleri de vardır.

Bu yazıda otozomal resesif geçişli olduğu görülen HSP' li olgulara sahip bir aile sunulmuştur.

Anahtar kelimeler: *Herediter spastik parapleji, kalıtım, klinik özellik*

Report of family with hereditary spastic paraplegia complicated type

Hereditary spastic paraplegia (HSP) is a disease which can start at childhood ages and show heterogenous features. Besides, HSP has autosomal dominant, autosomal recessive and X linked transmission

In this paper, a family with HSP with autosomal ressive transmission has been presented.

Key words: *Hereditary spastic paraplegia, inheritance, clinical feature*

Herediter spastik parapleji (HSP) heterojen özellik gösteren bir hastalıktır. Alt ekstremitelerde ilerleyici spastisite ve hafif güç kaybı ile karakterizedir. Diğer adı ile Strumpell'in familiyal spastik paraplejisi olarak anılan bu hastalık ilk kez 1876 yılında Seeligmuller tarafından rapor edilmiştir.¹

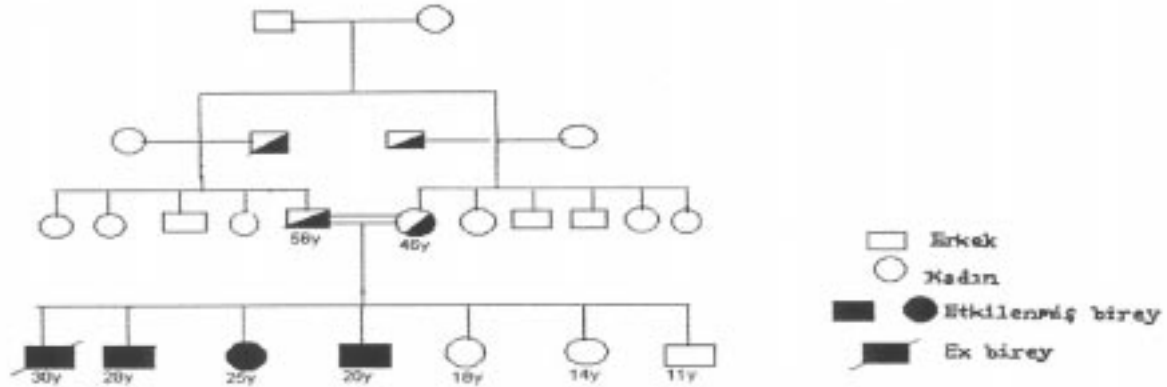
Batı Norveç' te komplike dominant HSP prevalansı 12.1/100.000, resesif şeklinin prevalansı 1.9/100.000 olarak saptanmıştır. Otozomal dominant şekli başlangıç yaşına göre daha sık görülen tip olup, 35 yaşından önce başlayana Tip 1, 35 yaşından sonra başlayana Tip 2 denilmektedir. Alt ekstremitelerde spastisite, derin tendon reflekslerinde artış, patolojik refleks müsbetliği yanısıra HSP Tip 2' de üst ekstremitelerde de nörolojik bulgular görülebilir.^{1,2}

Otozomal resesif şekil genelde ilk dekadlarda görülür ve aynı hastalığa yakalanmış diğer çocuklar arasında başlangıç yaşı açısından

benzerlikler vardır. Akraba evliliklerinin sık gözlendiği bu formda kliniğin ağır seyrettiği ve de motor sistem dışında tutulumların da olduğu rapor edilmiştir. Somato sensoriyel evok potansiyeli (SEP) bozuk olabilir. Beyin omirilik sıvısında protein artışı görülebilir. Olguların % 12' sinde hastalıkta duraksama, alevlenme periyotlarının olduğu, ileri yaşlarda spastisiteye bağlı sakatlıklara da rastlanabileceği bildirilmiştir.^{1,2,3}

OLGULAR

Kliniğimize yürümede sıkıntı ve bacaklarındaki ağrıların artışı ile başvuran 28 yaşında erkek olgumuzun yapılan ailesel incelemesinde diğer kardeşlerde aynı bulguların olduğu tespit edildi. Anne (46 yaşında) ile baba (56 yaşında) amca çocukları olup, soy geçmişlerinde özellik yoktu. Her ikisinin de sistemik ve nörolojik bulguları normaldi. Ailenin 7 çocuğu olup prenatal, natal ve postnatal dönemlerde bir sorun olmadığı öğrenildi (Şekil 1).



Şekil 1. Herediter spastik paraplejili ailenin soy ağacı

1. **Olgu:** Erkek, hastalık 9- 10 yaşlarında yürümede zorluk şeklinde başlamış ve 30 yaşında ex olmuş.
2. **Olgu:** 28 yaşında erkek, kliniğimize yürüme güçlüğü'nün ve ağrılarının artması sonucu başvuran olgumuz; 10 yaşında ayak uçlarına basarak yürümeye başlamış. Son iki yıldır destekli yürüyormuş. Bazen bacaklarında şiddetli ağrılar olduğunu ifade ediyordu. Yapılan muayenesinde hafif düzeyde mental retardasyon, dizatri, ellerinde tremor ve dişli çark belirtisi, alt ekstremitelerde yaklaşık % 35 oranında güç kaybı, spastisite, derin tendon reflekslerinde hiperaktivite tespit edilmiş olup, plantar yanıtlar ekstansördü. Laboratuar verilerinde patolojik olarak alt ekstremitelerde somatosensoryel evok potansiyeli (SEP) ve motor evok potansiyeli (MEP) yanıtı elde edilemedi.
3. **Olgu:** 25 yaşında bayan, 10- 12 yaşlarında bacaklarında sertleşme ve güçsüzlük ile şikayetleri başlamış. Alt ekstremitelerinde % 20 güç kaybı, spastisite, derin tendon reflekslerinde hiperaktivite ve ekstansör plantar yanıtlar elde edildi.
4. **Olgu:** 20 yaşında erkek, 8 yıl önce şikayetleri başlamış. Alt ekstremitelerde yaklaşık % 30- 35 oranında güç kaybı, spastisite, derin tendon reflekslerinde artış, plantar yanıtlar ekstansör olup bazen hipoestezi tarifliyordu. Alt ekstremitelerde SEP ve MEP yanıtı elde edilemedi.

Diğer çocuklarda (18 yaşında bayan, 14 yaşında bayan, 11 yaşında erkek) HSP ile ilgili herhangi bir belirti olmayıp, sağlıklı idiler.

TARTIŞMA

HSP klinik ve genetik olarak heterojen özellik gösteren alt ekstremitelerde hafif güç kaybı ve progresif spastisite ile seyreden bir hastalıktır. HSP' de patolojik olarak pramidal yollar, dorsal kolon ve spinoserebellar yollarda dejenerasyon izlenir. Olguların % 70' i otozomal dominant, % 30' u otozomal resesif geçiş gösterirken, nadiren X' e bağlı geçiş de bildirilmiştir. HSP olgularında tabloya mental retardasyon, dizatri, epilepsi, optik atrofi gibi diğer bulguların eklenmesi ile komplike formlar oluşur. Otozomal resesif olgularda başlangıç yaşı erkendir. Otozomal dominant HSP Harding tarafından başlangıç yaşına göre erken (35 yaşından önce) ve geç (35 yaşından sonra) tip olarak sınıflandırılmıştır.^{1,4,5,6}

Komplike tip HSP' de otozomal dominant, resesif veya X' e bağlı resesif geçişler de tanımlanmıştır (6). Otozomal dominant geçişli ailelerde 14q kromozomun yanı sıra 8, 2p ve 15q' da lokus olduğu rapor edilmiştir.^{7, 8}

Bizim olgularımızda hastalığın başlangıç yaşı yaklaşık 9- 10 yaş civarlarıydı. Anne ve babanın birinci derece akraba olduğu ailede dört kardeş benzer hastalık öyküsü tanımlarken, üç kardeşte özellik yoktu. Aile breylerinin bu durumu ve klinik özellikleri değerlendirildiğinde hastalığın otozomal resesif geçiş olduğu gözlenmektedir.

Birçok hastada kliniğin ilerlemesi yavaş ve uniformdur. Olguların % 12' sinde hastalık duraksama, alevlenme dönemleriyle seyreder. Bazı olgularda hastalığın süresi on yılı aşmışsa

üst ekstremitelerde hafif ataksi görülebildiği gibi duyu kaybı da eşlik edebilir^{1,3}. HSP' li olgularda kraniyal BT ve MRI incelemelerinde serebral ve serebellar hemisferlerde değişik derecelerde atrofi saptanmasına karşın spesifik bir bulgu tanımlanmamıştır^{1,5}. Bizim olgularımızda yapılan kraniyal BT incelemesinde anormal bulgulara rastlanmadı. HSP' de elektrofizyolojik olarak EEG, SEP, MEP incelemeleri yapılmış, EEG çalışmalarında nonspesifik bulgulara rastlanmıştır. SEP ve MEP incelemelerinde alt ekstremitelerde amplitüdlerin düştüğü, latansların uzadığı ya da alınmadığı rapor edilmiştir.^{1,5,9,10,11,12} Olgularımızda ise EEG normal bulunurken iki olgumuzda alt ekstremitelerde SEP ve MEP yanıtları elde edilemedi.

Klinik özelliklerin yanısıra hastalığın başlangıç yaşı ve anne ile babanın birinci derece akraba olmaları nedeni ile olgularımızın otozomal resesif geçiş gösteren komplike tip HSP grubu içinde değerlendirilmesini uygun bulduk.

KAYNAKLAR

1. Walter G. Bradley. Neurology in Clinical Practice; 2th Ed New York: Butterworth- Heinemann 1996: 1824- 1828.
2. Victor A, Mc Kusick MD. Mendelian inheritance in man: catalogs of autosomal dominant, autosomal recessive, and X-linked phenotypes. London: The Johns Hopkins Univesity Press Volume I 1992:1018- 1019.
3. Rowland LP. Hereditary and acquired spastic paraplegia in: Merritt's Textbook of Neurology, Rowland LP (ed). London: William- Wilkins 1995: 742- 749.
4. Ülkü A, Karasoy H, Araç N. ve ark. Herediter spastik parapleji. Nörolojik Bilimler Dergisi 1990; 7: 3- 4.
5. Özeren A, Sarıca Y. Herediter Serebellar Ataksiler ve Spastik paraplejiler. Çukurova Nörolojik Bilimler Derneği Yayınları 1994; 1: 2- 8.
6. Harding AE. Classification of hereditary ataxias and paraplegias. Lancet 1983; 1151- 1153.
7. Hedera P, Diamouro S, Monilla E. et al. Phenotypic analysis of autosomal dominant hereditary spastic paraplegia- linked to chromosome 8q. Neurology 1999; 53: 44- 50.
8. Paterrote C, Rudnicki D, Fizames C. et al. Quality assessment of whole genome mapping data in the refined familial spastic paraplegia interval on chromosome 14q. Genome- Res 1998; 8: 1216- 1227.
9. Tomiyosu H, Hayashi R, Watanabe R. et al. A case of autosomal dominant, pure form spastic paraplegia with thinning of the corpus colosum. Rinsho Shinkeiqaku 1998; 38: 435- 439.
10. Veda M, Katayama Y, Kamiya Y. et al. Hereditary spastic paraplegia with a thin corpus callosum and thalamic involvement in Japan. Neurology 1998; 51: 1751- 1754.
11. Webb S, Flanagan N, Callaghan N. et al. A family with hereditary spastic paraparesis and epilepsy. Epilepsia 1997; 38: 495- 499.
12. Murray NMF. Motor evoked potentials. In: Electrodiagnosis Clinical Neurology. Aminoff MJ (ed) 3th ed. New York: Churchill Livingstone 1992: 605- 626.

