

Jaffe Campanacci Sendromu ve Nonkonvülfik Status Epileptikus: Bir Olgu Sunumu

Jaffe Campanacci Syndrome and Non-Convulsive Status Epilepticus: A Case Report

Özden KAMIŞLI, Suat KAMIŞLI, Sibel ALTINAYAR, Yüksel KABLAN, Cemal ÖZCAN
İnönü Üniversitesi Turgut Özal Özal Tıp Merkezi, Nöroloji Anabilim Dalı, Malatya, Türkiye

ÖZET

Jaffe Campanacci sendromu non-ossifiye fibromlar ve café au lait lekelerinden oluşur. Bazı hastalarda mental retardasyon görülebilmektedir. Nonkonvülfik status epileptikus, çeşitli hastalıklarla ilişkili olabilmektedir. Bununla birlikte, bildiğimiz kadarıyla bu iki durum arasında bir ilişki literatürde daha önce bildirilmemiştir. Biz bu yazımızda Jaffe Campanacci sendromu olan ve nonkonvülfik status epileptikus gelişen bir hastayı sunduk. (*Nöropsikiyatri Arşivi 2010; 47: 78-80*)

Anahtar kelimeler: Jaffe Campanacci Sendromu, Nonkonvülfik Status Epileptikus, EEG

ABSTRACT

Jaffe-Campanacci syndrome consists of non-ossifying fibromas of the bones and café au lait spots. Mental retardation is also observed in some patients. Non-convulsive status epilepticus may be associated with various diseases. However, to our knowledge, no association between these two conditions has been reported in the literature. We report a patient with Jaffe-Campanacci syndrome who developed non-convulsive status epilepticus. (*Archives of Neuropsychiatry 2010; 47: 78-80*)

Key words: Jaffe-Campanacci syndrome, Non-convulsive Status Epilepticus, EEG

Giriş

Status epileptikus epileptik nöbet aktivitesinin 30 dakikadan daha uzun sürmesi veya iki nöbet arasında bilincin açılmadan seriler halinde devam etmesidir. Sebep olduğu yüksek oranda morbidite ve mortalite nedeniyle nörolojik acillerden biridir. Konvülfik ve nonkonvülfik status epileptikus olarak ikiye ayrılır (1,2).

Nonkonvülfik Status Epileptikus (NKSE) otuz dakikadan fazla süren mental durum değişikliği ve davranış bozukluğu ve bu klinik tabloya eşlik eden EEG'de epileptiform aktivite ile karakterize uzamış epileptik durumdur (1,2). Basit parsiyel, kompleks parsiyel ve absans nöbetlerden oluşabilir. Herhangi bir yaşta ortaya çıkabilir, yaşlılarda yetişkinlerden daha sık görülmektedir (1). Yıllık insidansı 1.5-18.5/100000 olarak bildirilmektedir (3). Tüm statuslu olguların %25-50'sinin NKSE olduğu tahmin edilmektedir (1). NKSE'un klinik özellikleri nörolojik ve psikiyatrik birçok hastalıkla

ayırıcı tanısını güçleştirmektedir. NKSE'li hastalarda ajitasyon, letarji, agresif davranış, konuşmada azalma, mutizm, konfüzyon, deliryum ya da boş bakma tarzındaki bilinç değişikliklerine göz kırpmaya, göz etrafında seğirme, fasiyal ya da ekstremitelerde myoklonus tarzında kasılmalar, günlük yaşamda tuhaf karşılanabilecek davranışlar, uygunsuz gülmeler, ağlamalar, şarkı söylemeler tarzında davranış değişiklikleri, anoreksi, bulantı, kusma gibi vejetatif belirtiler eşlik edebilir (1-4). Olguların çoğunda epilepsi öyküsü vardır. Nonkonvülfik Status Epileptikus her türlü metabolik, toksik, infeksiyöz ya da hipoksik iskemik beyin hasarı sonucunda görülebilir (1,3-5). Olguların çoğu intravenöz benzodiazepine yanıt verir. Dirençli olgularda diğer antiepileptik ilaçlar kullanılabilir (1,3,4).

Jaffe Campanacci sendromu ilk olarak 1958 yılında Jaffe tarafından daha sonra da 1978'de Campanacci tarafından tanımlanmıştır (6). Kalıtımı ve nedeni tam olarak bilinmemektedir. Ge-

nellikle 5-15 yaş arasında ve erkeklerde kızlardan daha fazla oranda görülür (7). Non-ossifiye fibromlar (NOF) ve cafe au lait lekeleri ile karakterizedir (6). NOF'lar en sık distal femur ve proksimal tibia gibi uzun kemiklerde görülür. Genellikle tek taraflı olmakla birlikte bazen çift taraflı olarak da görülebilir. Mental retardasyon az sayıda hastada bildirilmiştir. Jaffe-Campanacci sendromu Nörofibromatosis Tip 1 (NF1) ile benzer özellikler gösterir. NF1'de ek olarak Lisch nodülleri, aksiler çillenme, kutanöz fibromlar, aile öyküsü ve optik gliomlar olur (7). NF1'e benzemesine rağmen Jaffe Campanacci sendromunda epileptik nöbet daha önce bildirilmemiştir. Biz bu yazımızda nonkonvülfiz status epileptikus tablosu ile gelen Jaffe Campanacci sendromlu bir olguyu sunuma değer bulduk.

Olgu Sunumu

Kırk bir yaşındaki kadın hastanın, kliniğimize başvurmadan 1 gün önce 2-3 dakika süren konuşmama, etrafa anlamsız bakma tarzında şikâyeti olmuştu. Bilinç kaybı, ekstremitelerde kasılma ve otomatizma tarif edilmiyordu. Gün içinde bu şikâyeti birçok kez tekrarlamış, giderek etrafa olan ilgisi azalmış ve sürekli dalgınlık hali başlamıştı.

Özgeçmiş sorgulandığında 1 sene önce de benzer şikâyetlerinin 2 gün süre ile aralıklı olarak tekrarladığı ve kendiliğinden geçtiği öğrenildi. 3 yıl önce multipl kemik kisti nedeniyle incelenen hastaya Jaffe - Campanacci sendromu tanısı konmuş ve fibromlar eksize edilmiş. Aile öyküsü sorgulandığında; anne-baba akrabalığı yoktu. 6 kardeş olan hastanın diğer aile bireylerinde bilinen bir hastalık yoktu. Bir düşük öyküsü vardı, yaşayan 3 çocuğundan biri motor-mental retarde idi.

Hastanın nörolojik muayenesinde; bilinci açık, kooperasyonu zayıftı. Çevreye ilgisi azalmış, apatikti, sorulara kısa cevaplar veriyordu. Kranial sinir ve motor muayenesi normaldi. Patolojik refleks yoktu.

Karaciğer, böbrek fonksiyonları, elektrolit düzeyleri normaldi. Acil serviste çekilen bilgisayarlı beyin tomografisi normaldi.

Elektroensefalografik incelemesinde zemin aktivitesi normaldi, sürekli olarak jeneralize diken-dalga aktivitesinin ortaya çıktığı, bu aktivitenin İV diazepam sonrası baskılandığı saptandı (Şekil 1, 2). Beyin MR görüntülemesinde sentrum semiovale düzeyinde subkortikal yerleşimli milimetrik boyutta nonspesifik gliotik odaklar, kalvaryumda diploe mesafesinde genişleme izlendi.

Hastaya nonkonvülfiz status epileptikus tanısıyla toplam 20 mg diazepam IV olarak verildi. Şikâyetleri azalan hasta tam olarak düzelmeyince 15 mg/kg İV fenitoin yüklemesi (750 mg) yapıldı ve idame tedavide valproik asid 1000 mg/gün'e geçildi. Bu tedavi ile hastanın kliniği saatler içinde tamamen düzeldi. Takip eden günlerde çekilen kontrol EEG'leri normaldi.

Jaffe-Campanacci sendromunda literatürde göz ve kalp tutulumu da bildirildiği için, hastanın göz ve kalp incelemeleri yapıldı. Patoloji saptanmadı.

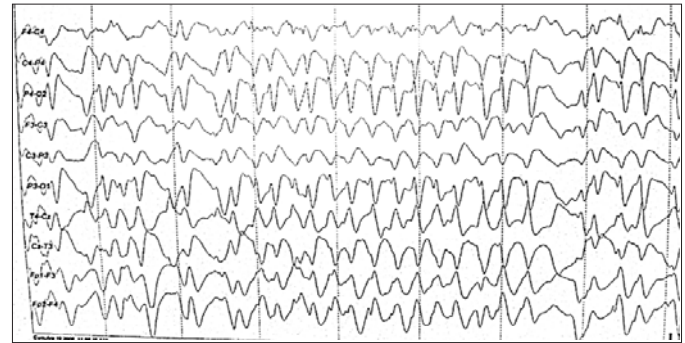
Tartışma

Status epileptikus sebep olduğu yüksek oranda morbidite ve mortalite nedeniyle nörolojik acillerden biridir. Konvülfiz ve nonkonvülfiz status epileptikus olarak ikiye ayrılır. NKSE, komp-

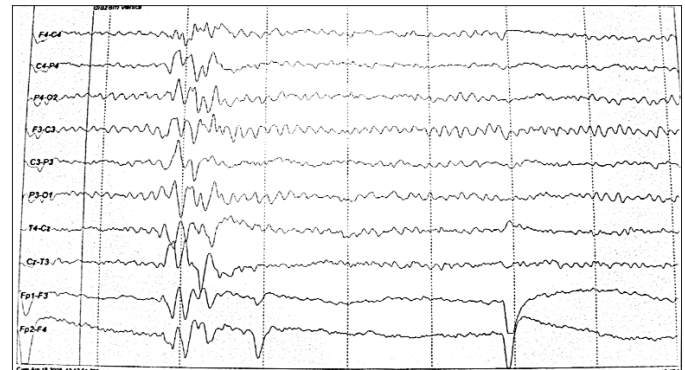
leks parsiyel ve absans nöbetleri içerir (1). NKSE en az 30 dakika süren elektroensefalografik kanıtı olan, konvülsiyon olmaksızın devamlı ya da aralıklı epileptik aktivite olarak tanımlanmıştır. EEG ile korele değil ise olası, korele ise kesin NKSE olarak kabul edilir (8).

Nonkonvülfiz status epileptikus konfüzyonel durum şeklinde oluşabilir. Bu nedenle klinik olarak tanınması zordur. Hastaların sıklıkla geçmişlerinde nöbet hikayesi yoktur. Başlangıcı anidir ve tüm hastalarda değişmiş ruh hali ve tipik olarak günler ve haftalar süren davranış değişiklikleri vardır. Nonkonvülfiz statustaki hastalar her ne kadar durgun iseler de karakteristik olarak uyanıktırlar. Bu durum anormal davranış, hareket ve tavır değişiklikleri ile ilk kez meydana gelirse sıklıkla halisünasyonlarla birlikte paranoya ve katatoni gibi psikiyatrik bozukluk olarak değerlendirilir. Hafıza kaybı, dezoryantasyon ve ruh halinde değişiklikler ön planda o hasta demans, inme, metabolik-toksik ensefalopati gibi tanılarını alabilir. Tanısal olarak NKSE EEG'si, fokal ya da jeneralize, genellikle 2 Hz'den daha fazla diken-yavaş-dalga deşarjları ile karakterize devamlı nöbet aktivitesi olarak tanımlanmıştır (8). Nonkonvülfiz status tanısı intravenöz diazepam (5-10mg) veya lorazepam (1-2 mg)'a EEG de epileptiform aktivitenin kaybolması ve mental durumun normale dönmesi gibi yanıtlarla doğrulanır (4).

Jaffe-Campanacci sendromu non-ossifiye fibromlar, cilt lezyonları ve bazen de mental retardasyonla giden bir sendromdur. Genellikle femur, humerus ve tibia gibi büyük kemikleri tutmaktadır ancak fibula, pelvis, radius ve ulna gibi kemik tutulumları da bildirilmiştir. Bu nadir görülen sendromda ağır olgularda kriptomizim, hipogonadizm, oküler bozukluklar, alopesi, kardiyovasküler ve renal anormallikler bildirilmiştir (6,7,9). Kalıtımı ve nedeni tam olarak bilinmemektedir. Genellikle erkeklerde kızlardan daha faz-



Şekil 1. Jeneralize 3-4Hz diken dalga aktivitesi



Şekil 2. Diazepam sonrası EEG'de düzelme ve normal zemin aktivitesi

la oranda görülür. Deri lezyonları cafe au lait lekelerine benzeyen kahverengi siyah arası değişen renklere ve genellikle gövde de bulunmakla birlikte tüm vakalarda gözlenmeyebilir. Nörofibromatosis de görülen anjiom ve nörofibrom gibi kutanöz bulgular Jaffe Campanacci Sendromunda da görülebilir. Bu bulgularla nörofibromatosisin bir formu olabileceğini düşündürmektedir (7). Jaffe Campanacci sendromu tanısı konulan hastalar nörofibromatosis açısından da araştırılmalıdır. Nörofibromatosis Tip 1, Tuberoskleroz ve Sturge Weber gibi nörokutanöz sendromlar ve epilepsi/status epileptikus birlikteliği pek çok vakada bildirilmiştir (10-12).

Bizim hastamızda ani başlayan etrafındakilerle iletişime girmeme, boş bakınma, yakınlarını tanımama, yemek yememe gibi davranış ve bilinç değişiklikleri ile acil servise başvurmuş ve psikotik bozukluk ön tanısı ile psikiyatri tarafından değerlendirilmiştir. Hastada şikayetler devam ederken çekilen EEG de sürekli jeneralize epileptik anormallik görülmesi ve bu aktivitenin diazepam uygulanması baskılanması ile nonkonvülfiz status epileptikus tanısı kondu.

Jaffe-Campanacci sendromu non-ossifiye fibromlar, cilt lezyonları ve bazen de mental retardasyonla giden bir sendromdur. Nörofibromatosis tip 1'e benzer özellikler sergiler. Ancak Jaffe-Campanacci sendromu ve epilepsi birlikteliği literatürde bildirilmemiştir. Biz de davranış değişiklikleri ve bilinç bozulması ile gelen, EEG ile tanısı kesinleştirilmiş bir nonkonvülfiz statuslu hastanın Jaffe Campanacci sendromu birlikteliğini ve NF1 ile benzerliğini sunmaya değer bulduk.

Kaynaklar

1. Maganti R, Gerber P, Drees C et al. Nonconvulsive status epilepticus. *Epilepsy Behav* 2008; 12:572-86. [Abstract] / [PDF]
2. Komsuoglu S, Ozmenoglu M, Ozcan C et al. Complex partial status epilepticus. *Clinical Electroencephalography* 1988;19:167-71.
3. Drislane FW. Presentation, evaluation and treatment of nonconvulsive status epilepticus. *Epilepsy Behav* 2001; 1:301-14. [Abstract] / [PDF]
4. Kaplan PW. The Clinical Features, Diagnosis, and Prognosis of Nonconvulsive Status Epilepticus. *Neurologist* 2005; 11:348-61. [Abstract]
5. Matur Z, Gürses C, Baykan B ve ark. Farklı etiyolojik nedenlere bağlı nonkonvülfiz status epileptikus. *Epilepsi* 2003; 9:27-33. [Abstract] / [PDF]
6. Hau MA, Fox EJ, Cates JM et al. Jaffe-Campanacci syndrome. A case report and review of the literature. *J Bone Joint Surg Am* 2002; A84:634-8. [Abstract] / [Full Text] / [PDF]
7. Colbyl RS, Saul RA. Is Jaffe-Campanacci Syndrome Just a Manifestation of Neurofibromatosis Type 1? *Am J Med Genet A* 2003; 123:60-3. [Abstract] / [Full Text] / [PDF]
8. Granner MA, Lee SI. Nonconvulsive Status Epilepticus: EEG Analysis in a Large Series. *Epilepsia* 1994; 35:42-7. [Abstract] / [PDF]
9. Al-Rikabi AC, Ramaswamy JC, Bhat VV. Jaffe-Campanacci syndrome. *Saudi Med J* 2005; 26:104-6. [Abstract]
10. Coley SC, Britton J, Clarke A. Status epilepticus and venous infarction in Sturge-Weber syndrome. *Childs Nerv Syst* 1998; 14:693-6. [Abstract] / [PDF]
11. Shepherd CW, Gomez MR, Lie JT et al. Causes of death in patients with tuberous sclerosis. *Mayo Clin Proc* 1991; 66:792-6. [Abstract]
12. Mastrangelo M, Mariani R, Spalice A et al. Complex epileptic (Foix-Chavany-Marie like) syndrome in a child with neurofibromatosis type 1 (NF1) and bilateral (opercular and paracentral) polymicrogyria. *Acta Paediatr* 2009; 98:760-2. [Abstract]