



Epilepsi Yanlış Tanısı Alan Parsiyel Katapleksili Narkolepsi Olgusu

A Case Report of Narcolepsy with Partial Cataplexy Misdiagnosed as Epilepsy

Gülçin Benbir Şenel, Derya Karadeniz

Istanbul Üniversitesi Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Nöroloji Anabilim Dalı, Uyku ve Bozuklukları Birimi, İstanbul, Türkiye

Özet

Katapleksisi, narkolepsi hastalarının %70'inde vardır; eski adı ile katapleksili narkolepsi, uyku bozukluklarının yeni sınıflandırılmasında tip 1 narkolepsi olarak isimlendirilir. Katapleksisi, kısa süreli kas tonusu azalması veya kaybı olarak tanımlanmaktadır. Burada, yüzünde kayma tanısı ile yanlışlıkla epilepsi tanısı alan ancak daha sonra narkolepsi tip 1 ve parsiyel katapleksisi tanısı konulan dokuz yaşında bir kız çocuğu sunulmaktadır. Yüzde ortaya çıkan sarkma ve kayma şeklindeki kısa süreli kas tonusu kayıpları, detaylı sorgulandığında, yorgunluk ve uyku gelmesi ile birlikte ortaya çıkmakta, ataklar esnasında şuur tam olarak korunmaktadır. Antiepileptik tedaviye hiç yanıt vermeyen bu ataklar antikataplektik tedavisine tam yanıt vermiş ve tamamen ortadan kalkmıştır. (*JTSM 2015;1:22-4*)

Anahtar Kelimeler: Narkolepsi tip 1, katapleksisi, kataplektik yüz

Çıkar Çatışması: Yazarlar bu makale ile ilgili olarak herhangi bir çıkar çatışması bildirmemiştir.

Summary

Cataplexy is present in 70% of narcolepsy patients; narcolepsy with cataplexy is now named as narcolepsy type 1 in recent classification of sleep disorders. Cataplexy is defined as short lasting decrease or loss of muscle tone. Here we present a 9-year-old girl misdiagnosed as epilepsy due to distortion in her face but diagnosed to have narcolepsy type 1 and partial cataplexy. In detail questioning, loss of muscle tone in her facial muscles and facial distortion occurred for a short time upon tiredness and in association with daytime sleepiness without any unconsciousness. No response was observed with antiepileptic agents, but they totally resolved upon administration of anticataplectic therapy. (*JTSM 2015;1:22-4*)

Key Words: Narcolepsy type 1, cataplexy, cataplectic face

Conflicts of Interest: The authors reported no conflict of interest related to this article.

Giriş

Hipersomnolans alt tipleri arasında yer alan narkolepsi, klinik olarak gündüz aşırı uykululuğa, REM uyku kökenli bulguların -katapleksisi, uyku paralizisi (karabasan), hipnagojik/hipnopompik halüsinasyonlar- ve bozulmuş gece uykusunun eşlik etmesi ile tanımlanır (1). Görülme sıklığı ırklara göre büyük farklılıklar gösterir, Japondalarda %0,18 sıklığında görülürken Yahudilerde %0,002 oranında izlenir. Kadın ve erkeklerde görülme oranı eşittir. En sık ergenlik ve 4. dekatta görülür (1-3).

Gündüz aşırı uykululuk sıklıkla ilk olarak ortaya çıkan semptomdur; diğer semptomlar ise daha sonra (aylar-yıllar) klinik tabloya eklenir. Katapleksisi narkoleptiklerin %70'inde vardır; eski adı ile katapleksili narkolepsi, yeni sınıflamada tip 1 narkolepsi olarak isimlendirilir. Katapleksisi, kısa süreli kas tonusu azalması veya kaybı olarak tanımlanmaktadır (1-3). Burada, yüzünde kayma tanısı ile yanlışlıkla epilepsi tanısı alan ancak daha sonra narkolepsi tip 1 ve parsiyel katapleksisi tanısı konularak tedavi ile tam düzelme gösteren 9 yaşında bir kız çocuğu sunulmaktadır.

Olgu Sunumu

Dokuz yaşında kız çocuğu aşırı uykuluk şikayeti ile uyku bozukluğu birimimize getirildi. İlk olarak kitap okurken ve televizyon izlerken ortaya çıkan aşırı uykululuk halinin son iki yıldır giderek artış gösterdiği ve son 1 yıl içinde derslerde de uyuya kalma şeklinde izlendiği belirtildi. Gündüz uyumaları, uyandırılmadığı takdirde 1-2 saat sürdüğü, 5-10 dakika süreli kısa uyku atakları olmadığı bildirildi. Gündüz uykuları sonrasında dinlendirici uyanmadığı ancak bu uykular süresince rüya görebildiği öğrenildi. Son 1,5 yıldır gülerken bacaklarında çözülme hissi olduğu öğrenildi. Uyku paralizisi ya da hipnagojik/hipnopompik halüsinasyonların olmadığı bildirildi. Epworth uykululuk skalası skoru 13 olarak saptandı; Pittsburgh subjektif uyku kalitesi test skoru ise 4 olarak hesaplandı.

Hastanın uyku hijyeni sorgulandığında gece 21:00 civarında yattığı, yaklaşık 5 dakika içerisinde uykuya daldığı ve sabah 09:00-10:00 civarında kalktığı öğrenildi. Son iki yıldır uyku yatış-kalkış saatlerinde herhangi bir değişiklik olmadığı belirtildi. Hafta

içi-hafta sonu ya da yaz tatil dönemlerinde de bir değişiklik olmadığı öğrenildi.

Diğer uyku bozukluklarına dair anamnezi sorgulandığında, hastada horlama ya da tanıklı apne olmadığı öğrenildi. Sabah genel olarak dinç uyanıldığı, sabah baş ağrısı ya da ağız kuruluğu şikayetlerinin olmadığı öğrenildi. Ayda bir gibi oldukça nadir olarak gece yatağa yattığında ve uykuya dalması geciktiğinde bacaklarında uyuşma hissi olduğu öğrenildi; gece içinde kramp ile uyanma veya sabah bacak ağrıları ile uyanma şikayeti yoktu. Yine sorgulandığında öğrenilen, ancak hasta veya yakınlarının şikayet olarak belirtmediği, hastanın hemen her gece konuştuğu, nadiren, özellikle çevresel şartlara göre tetiklenebilen yataktan doğrulup boş baktığı, ev içinde dolaştığı ve dışarı çıkmaya çalıştığı öğrenildi. Haftada bir sıklığında kabus gördüğü belirtildi. Hasta 37 kilo, 131 cm boyundaydı. Özgeçmişi sorgulandığında, hastanın son bir yıldır epilepsi tanısı aldığı ve bu nedenle levitirasetam kullanmakta olduğu öğrenildi. Epilepsi nöbeti olarak tarif edilen atakları, gündüz saatlerinde durgunlaşma ve ağızda-yüzde kayma şeklinde tarif edildi. Bu atakların yorgunluk ve uyku gelmesi ile birlikte ortaya çıktığı, ataklar arasında şuurun tam olarak korunduğu belirtildi. Altı aydır antiepileptik tedavi altında bu şikayetlerinin hiç fayda görmediği bildirildi. Soygeçmişinde özellik yoktu.

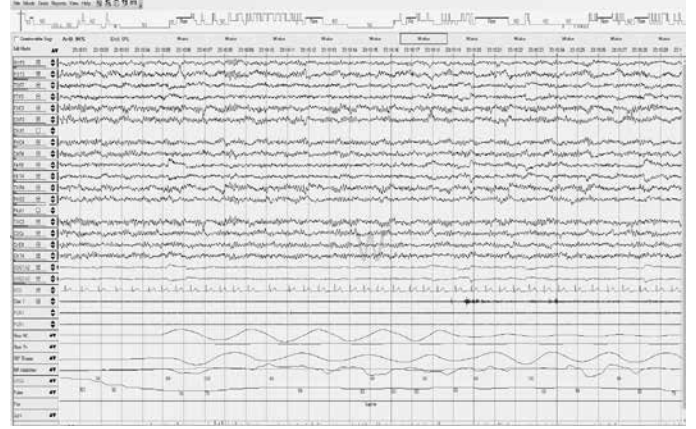
Tüm gece polisomnografi tetkiki yapılan hastanın uyanıklık ve uyku elektroensefalografisi normal olarak izlendi (Şekil 1). Derin NREM (non-rapid eye movements) uyku evresinde iki kez, 4-5 saniye süreli yüksek amplitüdümlü hipersenkron delta aktivitesini takiben uykuda delta-alfa paroksizmleri ile yüzeyleşme ve buna eşlik eden yataкта doğrulma, anlamsız sesler çıkarma ve anlamsız ekstremite hareketlerinin eşlik ettiği konfüzyonel uyanma atağı izlendi (Şekil 2). Uykunun makroorganizasyonu incelendiğinde, gece uykusunun REM uyku evresi ile başladığı (3,5 dakika, SOREM [sleep-onset REM]) görüldü (Şekil 3). Tetkike ertesi gün Çoklu uyku latansı testi (ÇULT) ile devam edildi; 4 uyku testinde ortalama uyku latansı 6,7 dakika olarak hesaplandı ve ikinci testte SOREM izlendi (Şekil 4).

Polisomnografi ve ÇULT tetkikleri sonucunda hastaya NREM parasomnisi ve narkolepsi (tip 1) tanıları konuldu. Narkolepsi tip 1 tanısı ile hastaya (modafinil 100 mg/gün) ve venlafaksin (75 mg/gün) tedavileri başlandı. İki aylık takiplerin sonunda hastanın aşırı uykululuk şikayeti ve dizlerinde çözülme şeklinde tarif edilen katapleksi atakları tamamen ortadan kalktı. İlginç olarak, epilepsi olarak tanı konulan yüzünde ve ağızında kayma şikayetlerinin de artık hiç olmadığı belirtildi. Bu atakların, yüzde ortaya çıkan parsiyel katapleksi olduğu kanaatine varıldı.

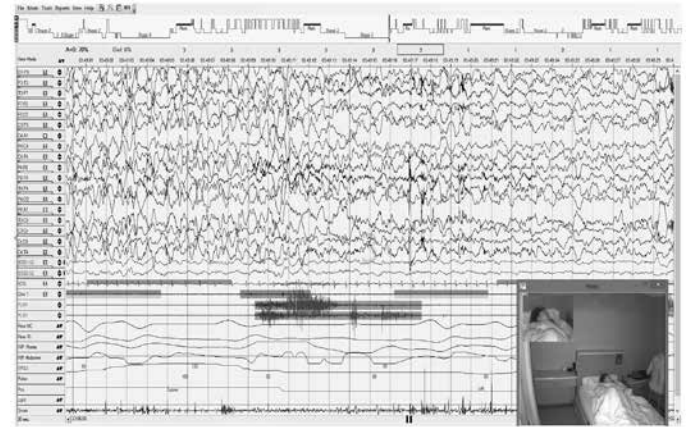
Tartışma

Yakın zamanda yapılan bir derlemede, çocukluk çağında görülen narkolepsiler ele alınmıştır (4). Çocuk yaş grubunda narkolepsi görülme sıklığının özellikle aşılarla bağlı olarak artış gösterdiği ileri sürülmüştür. Özellikle H1N1 aşısı sonrası narkolepsi olgularının arttığını gösteren çok sayıda çalışmalar vardır (5,6). Erişkinlerde olduğu gibi, çocuk yaş grubunda da narkolepsi tanısının konulabilmesi için klinik olarak en az üç aydır hemen hemen her gün olan aşırı gündüz uykululuk hali olmalıdır. Narkolepsi tip 1 tanısını koyabilmek için aşırı uykululuk haline ek olarak katapleksi ile birlikte ÇULT'ta ortalama uyku latansı 8 dakika veya daha kısa olmalı ve iki veya daha fazla SOREM saptanmış olmalıdır; gece polisomnografisinde saptanan SOREM'ler de

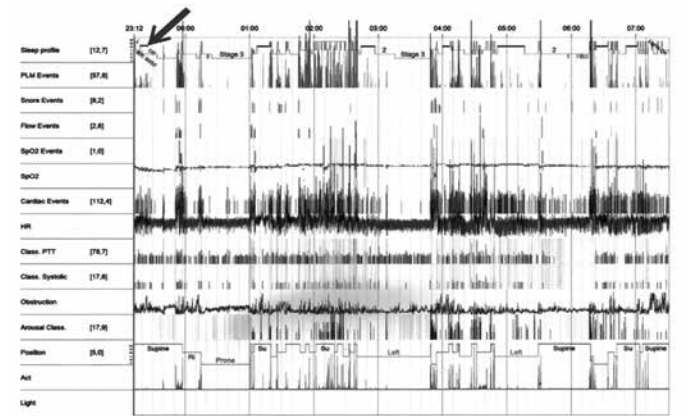
buna dahil edilir. Sunulan hastada, klinik olarak yaklaşık 2 yıldır devam eden aşırı uykululuk hali ve katapleksi ile birlikte ÇULT'ta ortalama uyku latansı 6,7 dakika olarak saptandı. Bir SOREM gece polisomnografisinde ve bir SOREM de ÇULT'ta izlendi; böylelikle son kriterlere uygun olarak narkolepsi tip 1 tanısı



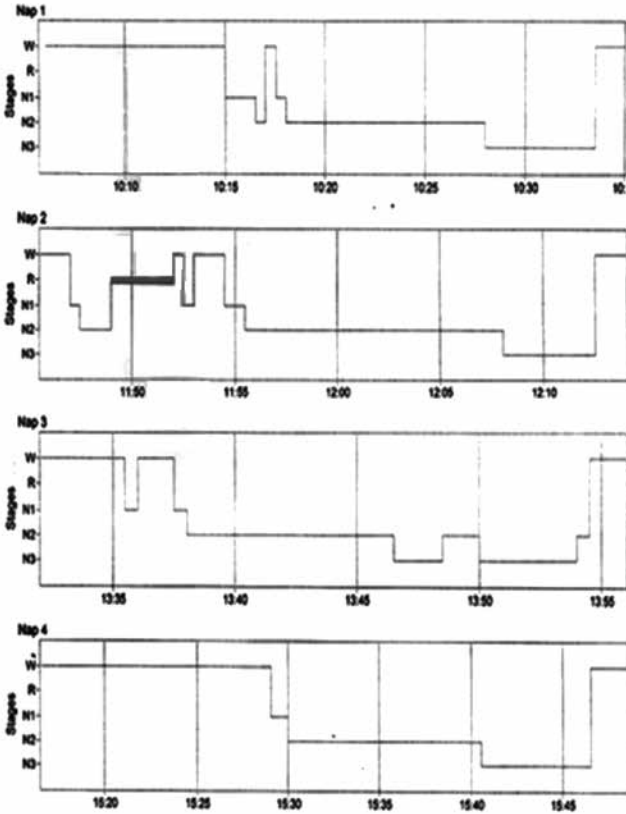
Şekil 1. Normal uyanıklık EEG'si



Şekil 2. Derin NREM uyku evresinde izlenen konfüzyonel uyanma atağına eşlik eden delta-alfa paroksizmleri ile uykuda yüzeyleşme



Şekil 3. Polisomnografide REM ile başlayan gece uykusu (SOREM)



Şekil 4. Çoklu uyku latans testi; ikinci testte SOREM varlığı

konuldu (1). Alternatif olarak, beyin-omurilik sıvısında (BOS) hipokretin eksikliğinin gösterilmesi ile de narkolepsi tip 1 tanısı konulabilir. BOS hipokretin-1 düzeyleri 110 pg/mL veya daha düşük ya da ortalama normal kontrol değerlerinin üçte birin veya daha düşük olmalıdır. Hastamızda diğer invaziv olmayan yöntemler ile tanı konulduğu için BOS yapılmadı. Katapleksi tanısı klinik olarak anamneze dayanmaktadır. Genellikle emosyonel uyarılarla tetiklenen ani, geri dönüşümlü, çizgili kas tonusu azalması veya kaybı olarak tanımlanmaktadır (1,2). Sıklıkla kahkaha, korku, şaşkınlık gibi emosyonel uyarılar ya da stres, yemek, yorgunluk ile tetiklenir, ancak ender olarak nedensiz olarak da ortaya çıkabilir. Bilinç ve bellek

epizod esnasında korunur. Çoğunlukla saniyeler sürer, ancak yarım saate kadar uzayabilir. Tüm vücudu etkileyebileceği gibi, tek bir kol, bacak ya da yüz kaslarını etkileyerek parsiyel kas felçleri şeklinde de görülebilmektedir (3). Çocuk yaş grubunda görülen narkolepsi üzerine yapılan derlemede (4,7), "kataplektik yüz" kavramına atıfta bulunulmuş, yakın zamanda literatüre katılan bu kavrama ve klinik tabloya dikkat çekilmiştir. Sunulan hastamızda da, yüzde ortaya çıkan sarkma ve kayma şeklindeki kısa süreli kas tonus kayıpları yanlışlıkla epileptik bir olay olarak yorumlanmıştır. Detaylı sorgulandığında, bu atakların yorgunluk ve uyku gelmesi ile birlikte ortaya çıktığı öğrenilmiştir. Ataklar esnasında şuur tam olarak korunmaktadır. Antiepileptik tedaviye hiç yanıt vermeyen bu ataklar antikataplektik (venlafaksin) tedavisine tam yanıt vermiş ve tamamen ortadan kalkmıştır. Narkolepsi tedavisinde gündüz aşırı uykululuk hali için modafinil (200-800 mg/gün), dekstroamfetamine-sülfat (5-100 mg/gün), metamphetamine-HCl (5-100 mg/gün) veya metilfenidat-HCl (10-100 mg/gün) verilebilir. Katapleksi için ise klomipramin (200 mg/gün), viloksazin (200 mg/gün) veya venlafaksin (37,5-300 mg/gün) önerilmektedir. Her iki semptomaya yönelik sodyum oksibat gibi yeni tedaviler henüz çocuk yaş grubu için onaylanmayı beklemektedir. Otoimmün tedaviler de denenmekte olup, maalesef henüz yüz güldürücü sonuçlar elde edilememiştir.

Kaynaklar

1. American Academy of Sleep Medicine. International classification of sleep disorders, 3rd ed. Darien, IL: American Academy of Sleep Medicine, 2014.
2. Thorpy MJ. Cataplexy associated with narcolepsy: epidemiology, pathophysiology and management. *CNS Drugs* 2006;20:43-50.
3. Freedom T. Hypersomnia. *Dis Mon* 2011;57:353-63.
4. Babiker MOE, Prasad M. Narcolepsy in Children: A Diagnostic and Management Approach. *Pediatr Neurol* 201. pii: S0887-8994(15)00108-3.
5. Dauvilliers Y, Arnulf I, Lecendreux M, Monaca Charley C, Franco P, Drouot X, d'Ortho M, Launois S, Lignot S, Bourgin P, Nogues B, Rey M, Bayard S, Scholz S, Lavault S, Tubert-Bitter P, Saussier C, Pariente A; Narcoflu-VF study group. Increased risk of narcolepsy in children and adults after pandemic H1N1 vaccination in France. *Brain* 2013;136:2486-96.
6. Nalbantoglu M, Benbir G, Karadeniz D, Altıntaş A, Oğuz FS. H1N1 (Domuz Gribi) Aşısını Takiben Ortaya Çıkan Narkolepsi-Katapleksi Sendromu Olguları. *Nöropsikiyatri Arşivi* 2014;51:283-7.
7. Prasad M, Setty G, Ponnusamy A, Hussain N, Desurkar A. Cataplectic facies: clinical marker in the diagnosis of childhood narcolepsy-report of two cases. *Pediatr Neurol* 2014;50: 515-7.