

# Ataksi Telenjektazi Sadece Bir Hareket Hastalığı Değildir; İleri Yaş Bir Ataksi Telenjektazi Olgusunda Nöromusküler Anormallikler

Amber Eker<sup>1</sup>, Muhammed Alshanableh<sup>2</sup>, Pembe Hare Yiğitoğlu<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Yakın Doğu Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Nöroloji Anabilim Dalı, Lefkoşa, KKTC

<sup>2</sup>Yakın Doğu Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Ortopedi ve Travmatoloji Anabilim Dalı, Lefkoşa, KKTC

<sup>3</sup>Yakın Doğu Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Fiziksel Tıp ve Rehabilitasyon Anabilim Dalı, Lefkoşa, KKTC

## ÖZ

Ataksi Telenjektazi (AT) nadir görülen, multisistemik, otozomal resesif geçişli bir sendromdur. Progresif serebellar ataksi, okülökütanöz telenjektaziler, immünyetmezlik, radyasyon hipersensitivitesi, malignansiye yatkınlık ile karakterizedir. Serebellar ataksi dışında okülomotor apraksi, koreatetoz, distoni ve nöromusküler bulgular zamanla gözlenebilen diğer nörolojik özelliklerdir. AT'de nöromusküler anormallikler ilerleyen yaşla sıklıkla sendroma eşlik etmektedir. En sık olarak sensorimotor aksonal polinöropati ve spinal müsküler atrofi şeklinde tutulum gözlenmektedir. İleri yaşta tanı alan ağır nöromusküler sistem bulguları olan bir AT olgusu bildirilecektir.

**Anahtar kelimeler:** Ataksi telenjektazi, nöromusküler, yetişkin

## ABSTRACT

Ataxia-telangiectasia is not only a movement disorder; neuromuscular abnormalities in an advanced aged ataxia-telangiectasia patient

Ataxia-telangiectasia (AT) is a rare, multisystemic autosomal recessive disorder. The core features of the disease are progressive cerebellar ataxia, oculocutaneous telangiectasia, immune deficiency, radiation hypersensitivity and predisposition to malignancy. Except prominent feature, cerebellar ataxia, oculomotor apraxia, choreoathetosis, dystonia and neuromuscular symptoms may be observed. Neuromuscular abnormalities commonly accompanied the disease in later stages. Most involvement types are sensorimotor axonal polyneuropathy and spinal muscular atrophy in neuromuscular system. Here we report an adult AT patient with severe neuromuscular system involvement.

**Keywords:** Ataxia-telangiectasia, neuromuscular, adult

Geliş tarihi/Received: 11.08.2017 Kabul tarihi/Accepted: 16.01.2018



**Yazışma Adresi/Address for Correspondence:** Amber Eker, Yakın Doğu Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Nöroloji Anabilim Dalı, Lefkoşa, KKTC

**Telefon/Phone:** +90-392-675-1000/1371 **E-posta/E-mail:** ambereker@yahoo.com

**Atıf/Citation:** Eker A, Alshanableh M, Yigitoglu PH. Ataxia-telangiectasia is not only a movement disorder; neuromuscular abnormalities in an advanced aged ataxia-telangiectasia patient. Bakırköy Tıp Dergisi 2018;14:310-3. <https://doi.org/10.5350/BTDMJB.20170811103537>

## GİRİŞ

Ataksi Telenjektazi (AT) nadir görülen, multisistemik, otozomal resesif geçişli bir sendromdur. Progresif serebellar ataksi, okülökütanöz telenjektaziler, immünyetmezlik, radyasyon hipersensitivitesi, malignansiye yatkınlık ile karakterizedir. Doğumda normal olan çocuklarda yürüme-

Derin tendon refleksi alınamayan hastanın duyu muayenesinde uzun eldiven çorap hipoestezi saptandı. Beyin BT'sinde serebellar atrofi izlendi. AFP düzeyi 631.3 IU/ml (0-5.8) yüksek saptandı.

Yapılan elektronöromiyografide (ENMG) alt ekstremitelerde belirgin ağır sensorimotor aksonal nöropati tespit edildi. Sağ alt ekstremitelerde incelen tibial ve peroneal



**Resim 1:** Bilateral konjunktival telenjektaziler

ye başlayınca serebellar ataksiye bağlı dengesizlik dikkat çeker. Serebellar ataksi dışında okülomotor apraksi, koreatetoz, distoni ve nöromusküler bulgular zamanla gözlenebilen diğer nörolojik özelliklerdir (1). AT'de nöromusküler anormallikler ilerleyen yaşla sıklıkla sendroma eşlik etmektedir. En sık olarak sensorimotor aksonal polinöropati ve spinal müsküler atrofi şeklinde tutulum gözlenmektedir (2).

## OLGU

29 yaşında bayan hasta kliniğimize erken çocukluk döneminde başlayan yürümede dengesizlik yakınması ile başvurdu. Öyküsünde, normal yaşında yürüdüğü, 2.5 yaşında yürümesinde dengesizlik başladığı ve progresif seyrettiği belirtildi. Anne ve babasının ikinci derece akraba olduğu ve ailede başka bireyde benzer yakınma olmadığı öğrenildi. Hasta onamı ile yapılan ve resmedilen fizik incelemesinde konjunktiva ve ciltte telenjektaziler (Resim 1), el ve ayak parmaklarında dismorfik değişiklikler ile ekstremitte kaslarında ileri atrofi izlendi (Resim 2a-b). Nörolojik muayenesinde konuşması dizartrikti, gövdede belirgin ataksi, ekstremitelerde bilateral dismetri ve intansiyonel tremor mevcuttu.



**Resim 2:** Elde tenar ve hipotenar kaslarda atrofi



**Resim 3:** Her iki alt ekstremitede distal kas gruplarında atrofi ve parmaklarda dismorfik değişiklikler

motor sinir iletim çalışmalarında birleşik kas aksiyon potansiyeli (BKAP) elde edilemedi. Sağ üst ekstremitede incelenen median ve ulnar motor sinir iletim çalışmalarında sinir iletim hızının görece korunmuş olduğu, BKAP amplitülerinin belirgin düşük olduğu izlendi (Resim 3). Sağ alt ve üst ekstremitelerde incelenen sural, median, ulnar duyu sinir iletim çalışmalarında aksiyon potansiyeli elde edilemedi. İğne ENMG incelemesinde alt ve üst ekstremitede proksimal ve distal kaslarda istirahatte fibrilasyon ve pozitif dalgalılar ile karakterize ağır denervasyon aktivitesi, yarı kasıda büyük motor ünite potansiyelleri (MÜP) ile nörojenik MÜP'ler ve tam kasıda belirgin seyrelme izlenmiştir.

## TARTIŞMA

AT'de ileri yaşa kadar yaşam çok enderdir. Nöromusküler bozukluklar özellikle ilerleyen yaşla birlikte AT hastalarının önemli bir kısmında görülen tutulumlardandır, ancak bu sendroma eşlik edebileceği az bilinmektedir ve bu konudaki literatür yazıları da kısıtlıdır. Bildirilen AT'ye sahip olgulara göre oldukça ileri yaşa ulaşan olgumuzda çok ağır nöromus-

küler sistem etkilenimi saptanmıştır. Literatürde ENMG incelemelerinde bu nöromusküler tutulumdaki en temel patolojinin progresif sensorimotor aksonal nöropati olduğu belirtilmektedir. İlerleyen yaşla ön boynuz hücre kaybı eşlik etmekte ve spinal kaslar atrofi kliniği oluşmaktadır (2). Olgumuzun da muayene bulguları ve elektrofizyolojik incelemedeki duysal liflerde hakim etkilenimi ön planda çok ağır sensorimotor nöropati ile uyumludur. Mevcut ağır etkilim nedeni ile eşlik edebilecek ön boynuz tutulumunu elektrofizyolojik olarak ayırt etmek mümkün değildir. Ancak uyarılmış potansiyel çalışmaları belirgin nöropati olmadan da bazı olgularda ön boynuz tutulumu olabileceğini de desteklemektedir (3). Literatürdeki kas ultrasonografi çalışmasında kaslarda fibrozis nedeni ile ekointensitede artış saptanmıştır (1). Sinir biyopsilerinde kalın miyelinli lif kaybı, aksonal hasar, dorsal kolonda miyelinli lif kaybı dorsal kök ganglionunda dejenerasyon kas biyopsilerinde denervasyon atrofi, gösterilmiştir. Nöromusküler nöropatolojik özellikler Friedreich's ataxia ile benzerdir ancak daha geç, genellikle birinci dekadın ikinci yarısında ortaya çıkmakta ve daha hafif olmaktadır (4). AT'de, hücre siklusu ve DNA tamirinde görevli ATM geni mutasyonları yaygın nörodejenerasyonun nedenidir (5). Nöromusküler bulguların da, AT'nin literatürde bilinen temel özelliklerinin yanına tanı kriteri olarak eklenmesi gerekliliği de literatürlerde tartışılmaktadır.

Ataksi telenjiektazi multisistemik oluşunun yanında nörolojik sistemde de sadece serebellar sistemi değil, nöromusküler sistem gibi farklı alanları da etkileyebileceği akıldan bulundurulmalıdır. Bildirdiğimiz ileri yaş AT olgusunda literatürde özellikle ilerleyen yaşla birlikte sıklığının arttığı belirtilen nöromusküler sistem tutulumu çok ağır şekilde saptanmıştır. Hastalık sürecinde izlenen serebellar disfonksiyon yanında hastada ek yetiyitimine neden olan nöromusküler bozuklukların da rehabilitasyon döneminde dikkate alınması önemlidir.

**Hasta Onamı:** Hasta onamı alınmıştır.

**Yazar Katkıları:** Çalışma konsepti/Tasarımı - A.E., P.H.Y., M.A.; Veri toplama - A.E., P.H.Y., M.A.; Veri analizi/Yorumlama - A.E., P.H.Y., M.A.; Yazı taslağı - A.E., P.H.Y., M.A.; İçeriğin eleştirel incelemesi - A.E., P.H.Y., M.A.; Son onay ve sorumluluk - A.E., P.H.Y., M.A.; Süpervizyon - A.E.

**Çıkar Çatışması:** Yazarlar çıkar çatışması beyan etmemişlerdir.

**Finansal Destek:** Yazarlar finansal destek beyan etmemişlerdir.

## KAYNAKLAR

1. Gatti R, Perlman S. Ataxia-telangiectasia. In: Pagon RA, Adam MP, Bird TD, Dolan CR, Fong CT, Stephens K, eds. Gene Reviews University of Washington: Seattle, WA, 1993. [\[CrossRef\]](#)
2. Verhagen MM, van Alfen N, Pillen S, Weemaes CM, Yntema JL, et.al. Neuromuscular abnormalities in ataxia telangiectasia: a clinical, electrophysiological and muscle ultrasound study. *Neuropediatrics* 2007;38:117-21. [\[CrossRef\]](#)
3. Martínez AC, Barrio M, Gutierrez AM López. Abnormalities in sensory and mixed evoked potentials in ataxia-telangiectasia. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 1977;40:44-9. [\[CrossRef\]](#)
4. Barbieri F, Santoro L, Crisci C, Massini R, Russo E, Campanella G. Is the sensory neuropathy in ataxia-telangiectasia distinguishable from that in Friedreich's ataxia? Morphometric and ultrastructural study of the sural nerve in a case of Louis Bar syndrome. *Acta Neuropathol* 1986;69:213-9. [\[CrossRef\]](#)
5. Hoche F, Seidel K, Theis M, Vlaho S, Schubert R, et.al. Neurodegeneration in ataxia telangiectasia: what is new? What is evident? *Neuropediatric* 2012;43:119-29. [\[CrossRef\]](#)