Olgu Sunumu - Case Report

Spina Bifidalı Hastada Segmental Spinal Miyoklonus: Bir Olgu Sunumu

Segmental Spinal Myoclonus in a Patient with Spina Bifida: A Case Report

Esra GİRAY¹, Çağrı Ünal ERTEKİN¹,
Olca ÜNVER², Adnan DAĞÇINAR³, Naime Evrim Karadağ SAYGI¹

1. Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Fiziksel Tıp ve Rehabilitasyon Ana Bilim Dalı, İstanbul

2. Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, İstanbul

3. Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Beyin ve Sinir Cerrahisi Ana Bilim Dalı, İstanbul

ÖZET

Segmental spinal miyoklonus enfeksiyon, demiyelinizasyon, spinal kord infarktı, postoperatif yapışıklık, spinal kordun tümör travma gibi nedenlerle bütünlüğünün bozulması gibi pek çok sebepten kaynaklanmaktadır. Bu yazıda nadir görülen bir segmental spinal miyoklonus nedeni olarak spina bifida olgusu sunulmuştur. Hidrosefali, şant disfonksiyonu gibi ikincil nedenler dışlandıktan sonra gergin omurilik sendromunun spinal miyoklonusa sebep olduğu düşünüldü. Hem gergin omurilik sendromu nedeniyle gelişen spastisiteye hem de miyoklonusa yönelik başlanan oral baklofen ile miyoklonusun sıklığında azalma görüldü. Şant disfonksiyonu habercisi olabilen miyoklonusun epileptik bozuklukların sık görüldüğü bir merkezi sinir sistemi patolojisi olan spina bifidada erken tanısı ve epileptik nöbetlerden ayrımı gereksiz antiepileptik tedavinin önlenmesi açısından önemlidir.

Anahtar Kelimeler: nöbet, segmental spinal miyoklonus, spina bifida

ABSTRACT

Aim: Segmental spinal myoclonus can occur due to underlying pathology of spinal cord such as infection, demyelination, infarction, postoperative adhesions, disruption of spinal cord by trauma and tumor. Spina bifida as a rare cause of spinal segmental myoclonus is presented. Myoclonus can be a sign of shunt dysfunction in patients with spina bifida. Tethered cord syndrome was found to be associated with spinal segmental myoclonus after exclusion of secondary causes of myoclonus such as shunt dysfunction and hydrocephaly. Oral baclofen therapy was started. Spasticity and frequency of myoclonic jerks were both diminished. Since seizures and epilepsy commonly occur in spina bifida which is a central nervous system pathology, recognition of spinal segmental myoclonus and differentiation from epileptic seizures are essential for avoiding unnecessary use of antiepileptic drugs.

Keywords: segmental spinal myoclonus, seizure, spina bifida

GİRİŞ

Miyoklonus, Çocukluk Çağı Hareket Bozuklukları Komisyonu tarafından “bir ya da birden çok sayıda kasın, tekrarlayan, genellikle ritmik olmayan kısa süreli şok tarzında sıçramalar şeklinde aniden istemsiz kasılması ya da gevşemesi” olarak tanımlanmıştır (1). Miyoklonus etiyojolojiye göre semptomatik (sekonder), epileptik ve esansiyel (primer, non-progresif) miyoklonus olarak sınıflandırılır. En sık semptomatik (sekonder) miyoklonus (%72) gözlenirken bunu sırasıyla epileptik (%17) ve esansiyel (primer, non-progresif) miyoklonus (%11) izler (2). Miyoklonus; epileptik olarak korteksten kaynaklanabilir ya da nonepileptik olarak kortikal, subkortikal ya da spinal (segmental veya propriospinal) olabilir (3). Segmental spinal miyoklonus; enfeksiyon, demiyelinizasyon, spinal kord infarktı, postoperatif yapışıklık, spinal kordun tümör travma gibi spinal kord bütünlüğünün bozulduğu pek çok durumdan kaynaklanabilmektedir (4). Sekonder bir miyoklonus sebebi olarak spina bifida ile ilişkili segmental spinal miyoklonus olgusu oldukça az sayıda bildirilmiştir (3-5). Bu olgu sunumunun amacı spina bifidada nadir görülen bir hareket bozukluğu olan segmental spinal miyoklonusa dikkat çekmek ve farkındalık sağlamaktır. Biz burada segmental spinal miyoklonus gelişen spina bifida olgusunu sunuyoruz.

OLGU SUNUMU

Dört yaşında spina bifida tanılı kız çocuğunun annesi çocuğunun bacaklarında kasılma ve istemsiz sıçrama olması şikayeti ile kliniğimize başvurdu. Beyin ve Sinir Cerrahisi tarafından takipli hastaya mevcut gergin omurilik sendromu nedeniyle operasyon önerilmeyip Fiziksel Tıp ve Rehabilitasyon Pediatrik Rehabilitasyon Polikliniği'ne yönlendirildi. Hastanın yapılan nörolojik muayenesinde, bilinci açık koopere ve oryante idi. Kraniyal sinir muayenesinde özellik saptanmadı. Kas gücü üst ekstremitelerde tam (5/5) iken her iki alt ekstremitede 0/5'ti. Duyu muayenesinde; T12 dermatomuna kadar olan tüm dermatomlarda hipoestezi mevcuttu. T12 dermatomu ve üzeri dermatomların duyu muayenesi normaldi. Uluslararası Miyelodisplazi Çalışma Grubu ölçütlerine göre motor seviyesi T12 idi (6). Her iki ayak bileği plantar fleksörlerinde ve diz fleksörlerinde Modifiye Ashworth skalasına göre iki değerinde spastisite mevcuttu.

İletişim Bilgileri:

Sorumlu Yazar: Uzm. Dr. Esra GİRAY

Yazışma Adresi: Pendik Eğt. ve Arş. Hast., Fiziksel Tıp ve Rehabilitasyon A.B.D., Fevzi Çakmak Mah. Tepe Sok. No: 41, Üst Kaynarca, Pendik, İstanbul
Tel: +90 (555) 813 43 94

E-Posta: girayesra@hotmail.com

Makalenin Geliş Tarihi: 13.11.2017

Makalenin Kabul Tarihi: 16.01.2018

Derin tendon refleksleri üst ekstremitelerde normo-aktif, alt ekstremitelerde hiperaktif. Plantar yanıtlar iki yanlı ekstansördü. Klonus her iki tarafta altı atım alındı. Serebellar muayenesinde dismetri, disdiado-kokinezi yoktu. Hastada hidrocefali yoktu ve spina bifida veya şant operasyonu geçirmemişti. Gergin omurilik sendromu tanısından üç ay sonra hastanın alt ekstremitelerde kaslarında simetrik, ritmik, segmenter sıçramalar başlamıştı. Bu sıçrama hareketleri, uykuda ve istirahat halinde kaybolmuyordu. Sıçrama hareketlerinin şiddeti ve sıklığı özellikle heyecanlı, stresli durumlarda veya pozisyonel olarak (supin pozisyonda, kalçalar fleksiyona getirildiğinde veya ayak-ayak bileği ortezi (ankle foot orthosis-AFO) kullanırken) artış gösteriyordu. İstirahat halindeyken her iki alt ekstremitelerde gastroknemius, hamstring ve kalça kaslarını içeren ritmik, dakikada ortalama 60 atımlık sıçrayıcı hareketler miyoklonus ile uyumluy-

du. Bu sıçrama hareketleri sırasında hastanın bilinci açıktı ve hasta koopereydi. Bu hareketlerin sıklığı ya da şiddeti dış uyaran (dokunma veya işitsel) veya pasif eklem hareket açıklığı hareketleriyle değişmemekteydi. Yeni başlayan miyoklonusun sebebi olarak ilk planda düşünülmesi gereken hidrocefali, siringomyeli gibi spinal kord patolojileri için hasta Beyin ve Sinir Cerrahisi'ne konsülte edildi. Hastanın yapılan laboratuvar bulguları normal olup, kranial bilgisayar tomografisinde (BT) ventrikül çaplarında artış bulunmadı. Tüm spinal manyetik rezonans görüntülemesinde (MRG) torakolomber bölgede T12 vertebra ile eklem yapan kemik fragman bulunup, bu düzeyden itibaren spinal kanal kesintiye uğramıştı. L1, L2, L3 düzeylerinde normal vertebra yapısı bulunmamakla beraber fokal segmental displazi, gergin omurilik sendromu ile uyumlu bulgular mevcuttu (Resim 1).

Resim 1. Hastanın torakolomber T2 ağırlıklı MRG sagittal kesit görüntüsü.

Tablo 1. Nörofizyolojik kökene göre miyoklonus sınıflandırılması ve olguda görülen miyoklonusun karakteristikleri.

	Kortikal Miyoklonus	Subkortikal Miyoklonus	Segmental Spinal Miyoklonus	Propriospinal Miyoklonus	Olgu
Fokal/segmental	Multifokal	Hayır	Evet	Evet	Evet
Jeneralize	Hayır	Sıklıkla	Hayır	Hayır	Hayır
Aksiyel	Hayır	Sıklıkla	Hayır	Çoğunlukla	Hayır
Ritmik	Evet	Periyodik	Evet	Ritmik/aritmik	Evet
Eksternal stimulusa yanıt	Sıklıkla	Evet	Evet/Hayır	Hayır	Evet
Harekete yanıt	Evet	Evet	Hayır	Hayır	Hayır
Uyku sırasında kaybolması	Evet/hayır	Evet	Evet/hayır	Hayır	Hayır

Resim 2. Hastanın elektroensefalografi (EEG) bulguları.

Hareket bozukluğu sebebiyle Çocuk Nörolojisi ile konsülte edilen hastanın çekilen elektroensefalografisinde (EEG) anormal hareketler ve uyku sırasında kortekste epileptiform aktivite ya da yavaş dalgaya rastlanmadı (Resim 2). Olguda görülen hareket bozukluğu segmental spinal miyoklonus ile uyumluydu (Tablo 1) ve gergin omurilik sendromunun spinal miyoklonusa sebep olduğu düşünüldü. Hastaya hem spastisite hem de miyoklonusa yönelik oral baklofen başlandı. Baklofen tedavisiyle son zamanlarda artmış olan miyoklonusun sıklığında azalma görüldü. Hastanın Çocuk Nörolojisi ve Pediatrik Rehabilitasyon Klinikleri'nde takibi devam etmektedir. Olgunun klinik bulguları ve laboratuvar test sonuçlarının yayın haline getirilmesi konusunda annesinden sözlü ve yazılı onam alınmıştır.

TARTIŞMA

Miyoklonus istemsiz kas aktivitesi tarafından oluşturulan ani kısa sıçramalardır (2). Miyoklonus anatomik ve fizyolojik olarak kortikal, kortikal-subkortikal, subkortikal-nonsegmental, segmental ve periferik; klinik ve etiyolojik olarak ise fizyolojik, esansiyel, epileptik ve sekonder (sempomatik) olarak sınıflandırılır (7). Miyoklonusların çoğunu semptomatik (sekonder) miyoklonuslar oluşturmaktadır; esansiyel miyoklonus miyoklonusların çok küçük bir bölümünü oluşturmaktadır (3). Semptomatik miyoklonus nedenleri posthipoksi, toksik metabolik bozukluklar, depo hastalıkları ve nörodejenaratif bozukluklardır (2).

Spinal miyoklonus spinal kord patolojileri sonucu gelişen, tek bir kas ya da kas gruplarında aniden, kısa sürelerle fokal ya da segmental olarak kasılmalarla giden nöromusküler bir disfonksiyondur.

Genellikle spinal kord etkileyen ve spinal kordun bütünlüğünü bozan travma, dejenerasyon, vaskülopati ya da neoplazm gibi durumlarda gelişir (8).

Nöral tüp defektleri, embriyogenezin dört haftası boyunca nöral tüpün kapanamaması sonucu ortaya çıkan tüm doğuştan anomalileri içerir. Nöral tüp defektleri kranial ve spinal disrafizm olmak üzere beyinden sakruma kadar tüm merkezi sinir sisteminin herhangi bir yerinde oluşabilir. Spinal nöral tüp defektleri spina bifida aperta ve okült olmak üzere iki şekilde görülebilir. Spina bifida aperta (sistika) orta hatta oluşan kapanma defekti lamina, fasya ve adele dokusu düzeyinde olup, defekten geçerek oluşmuş bir meningeal ya da nöral doku herniasyonu varken; spina bifida okültada spinoz proses yokluğu ve lamina defekti mevcut olup, görülen meningeal ya da nöral doku herniasyonu bulunmamaktadır. Gergin omurilik sendromu kısa ve kalın filum, lipomatöz filum terminale, dermal sinus traktı, lipomiyelomeningosel, ayırık omurilik malformasyonu, miyelosistozel ve cerrahi girişim uygulanmış miyelomeningoseller gibi bir grup disrafik patolojiyi içerir. Bu durumlarda, konus medullaris anormal düşük bir durumda yerleşiktir ve rölatif olarak hareketsiz durumda sabitlenmiştir.

Kronik olarak gergin omurilik üzerine ek olarak ani bir gerilme eklenirse geri dönüşümsüz nöronal hasar gelişebilir. Semptomlar hafif ya da orta derecede olduğunda erken cerrahi girişimle serbestleştirme gergin omurilik sendromunun tedavisinin temelini oluşturur (9). Warren ve ark. (4) 5 ve 18 yaşlarında torakalomber seviyeli iki spinal disrafizm olgusunda segmental spinal miyoklonus tanımlamışlardır. Bu olgulardan birinde sıçrayıcı hareketlerin tekrarlayan bilek radial ekstansiyonuna ve el bilek

eklemi subluksasyonuna yol açtığı bildirilmiştir. Spina bifidalı çocukların önemli bir kısmında kalçalarda eklem çevresindeki kasların dengesizliği nedeniyle kalça çıkığı gelişebilmektedir. Myoklonus Warren ve ark. (4) olgusunda olduğu gibi olgumuzda görülen spinal miyoklonus kalça çıkığını gelişmesini tetikleyebileceğinden tanısı ve tedavisi önemlidir. Gouider-Khouja ve ark.(5) ise sol bacağına atma ve sol bacağına kalınlaşma yakınması ile başvuran 21 yaşındaki bir erkek hastanın yapılan muayenesinde pes kavus ve dermal sinüs tespiti sonrasında çekilen lomber grafi, myelogram ve MRG'de spinal disrafizm saptamışlardır. Gorman ve ark. (3) da mevcut olgu ile benzer şekilde prenatal tanı torakalomber seviyeli meningomiyeloseli iki günlükken tamir edilen ve sonrasında uykuda da devam eden, bazı postürlerle (sırt üstü yatarken ya da kalçalar ekstansiyondayken) artan, bilinç kaybı olmadan gelişen her iki alt ekstremitede sıçrayıcı hareketler gösteren beş aylık erkek çocukta spinal miyoklonus tanımlamışlardır.

Segmental spinal ve proprioseptif miyoklonusun tedavisinde klonazepam ilk tercih ilaçtır (2). Baklofen, levetirasetam, diazepam, karbamezepin ve tetrabenazin tedavileri de birkaç olguda faydalı bulunmuştur. Botulinum toksin enjeksiyonu ile segmental spinal miyoklonus olgularında ağrıda ve hareket sıklığında azalma olduğu bildirilmiştir (2, 3). Sunulan olguda hem gergin omurilik sendromu nedeniyle gelişen spastisite hem de miyoklonusa yönelik olarak oral baklofen tedavisi ile hem spastisitede hem de miyoklonus sıklığında azalma saptanmıştır.

Spinal disrafizmde spinal miyoklonus görülme mekanizması tam olarak aydınlatılamamış olmakla birlikte nöronal devrelerde bölgesel bir bozulma sonucu spinal kord devrelerinin işlevini kaybedip alfa motor nöronların hasar görmesi ve spinal ara nöronların ve inen yolların hasarlanmasıdır (4). Suprasegmental inen yollarda ve lokal arka boynuz internöronlarında inhibisyon kaybı ile gelişen ön boynuz nöronlarının hiperaktivitesi ve bu bölgedeki aksonların anormal uyarılarla uyarılmaları sonucunda bu hastalarda miyoklonus geliştiği öne sürülmektedir (8).

Spina bifidalı çocuklarda nöbet sıklığı %14,7-29 arasında değişmektedir ve bu çocuklarda epilepsi gelişimi diğer şant disfonksiyonu ve enfeksiyon gibi önemli müdahale gerektiren patolojilerle ilişkili olabileceğinden tanınması önemlidir (10).

Sonuç olarak; segmental spinal miyoklonus spina bifidada nadir gözlenen bir hareket bozukluğu olup tanınması, spina bifidanın epileptik ve nonepileptik paroksizmal bozuklukların sık görüldüğü bir merkezi sinir sistemi patolojisi olması nedeniyle önemlidir.

KAYNAKLAR

1. Sanger TD, Chen D, Fehlings DL, Hallett M, Lang AE, Mink JW, et al. Definition and classification of hyperkinetic movements in childhood. *Movement Disorders* 2010; 25: 1538-49.
2. Caviness JN, Brown P. Myoclonus: current concepts and recent advances. *The Lancet Neurology* 2004; 3: 598-607.
3. Gorman KM, King MD. Footloose: Spinal Myoclonus after Myelomeningocele Repair. *The Journal of pediatrics* 2016; 173: 261-. e1.
4. Warren JE, Vidailhet M, Kneebone CS, Quinn NP, Thompson PD. Myoclonus in spinal dysraphism. *Movement disorders* 2003; 18: 961-4.
5. Gouider-Khouja N, Gabsi-Gherairi S. Peripheral myoclonus and muscle hypertrophy of quadriceps revealing a spinal dysraphism. *Parkinsonism & related disorders* 2009; 15: 716-7.
6. Palisano RJ, Campbell SK, Orlin M. *Physical Therapy for Children-E-Book*. Elsevier Health Sciences; 2014.
7. Caviness JN. Classification and evaluation of myoclonus. In: *UpToDate* 2015.
8. Akelci K, Atici S. [Transient spinal myoclonus due to epidural levobupivacaine infusion: case report]. *Agri : Agri (Algoloji) Dernegi'nin Yayın organidir = The journal of the Turkish Society of Algology* 2015; 27: 58-60.
9. Kazan S, Turgut VU. Acil Nöroşirürjikal Müdahale Yöntüyle Spinal Disrafizmler. *Türkiye Klinikleri Journal of Surgical Medical Sciences* 2007; 3: 77-82.
10. Işık U. Seizures in children with myelomeningocele. In: Özek M CG, Maixner W editor. *Spina Bifida: Management and outcome* Milan: Springer-Verlag; 2008. p.297-301.

Yazılı hasta onamı bu çalışmaya katılan hastadan alınmıştır.

Yazarlar, bu olgu sunumunda kullanılmak üzere, verilerinin kullanılmasına izin veren hastaya ve ailesine teşekkür ederler.