

A diagnosis which should not be forgotten in psychiatry practice: Amyotrophic lateral sclerosis

Fiziyatri pratiğinde unutulmaması gereken bir tanı: Amyotrofik lateral skleroz

Kerem ALPTEKİN¹, Demirhan DIRAÇOĞLU²

ABSTRACT

Amyotrophic lateral sclerosis (ALS) is a progressive disease of unknown etiology, characterized with degeneration of upper and lower motor neurons. Hyperreflexia and spasticity appears as upper motor neuron signs and weakness, atrophy and fasciculations as lower motor neuron signs. Because of that symptomatology ALS can be easily confused with MS and other disorders with demyelination, cervical myelopathy, radiculopathies and polyneuropathies. Our patient was diagnosed first as spinal stenosis and polyneuropathy, but detailed investigation established the diagnosis of ALS.

Key words: ALS, spinal stenosis, polyneuropathy

ÖZ

Amyotrofik lateral skleroz (ALS) nedeni belli olmayan üst ve alt motor nöronların dejenerasyonu ile sonuçlanan progresif bir hastalıktır. Üst motor nöron bulguları arasında spastisite ve hiperrefleksi yer alırken, alt motor nöron bulguları arasında güçsüzlük, atrofi ve fasikülasyonlar yer almaktadır. Bu tablodan dolayı multiple skleroz, demyelinizan hastalıklar, servikal myelopati, çeşitli radikülopatiler ve polinöropatilerle karıştırılabilir. Bizim hastamız da öncelikle spinal stenoz ve de polinöropati olarak değerlendirildikten sonra yapılan detaylı inceleme sonucunda ALS tanısı aldı.

Anahtar kelimeler: ALS, spinal stenoz, polinöropati

GİRİŞ

Amyotrofik lateral skleroz (ALS) ilk defa 1860 yılında Charcot tarafından tanımlanmış ve hastalık Avrupa'da onun adıyla anılmıştır. Hastalık üst ve alt motor nöronların dejenerasyonu ile gitmekte ve bulguları kas denervasyonu sonucunda oluşmaktadır. İlerleyen dönemlerinde solunum kaslarının tutulumuna bağlı olarak solunum yetmezliği ortaya çıkabilir ve bu durum ölüme neden olabilir¹.

Guillain Barré sendromu, multiple skleroz, myastenia gravis, spinal kord tümörleri, polimiyozit, inme, viral enfeksiyonlar, lenfoma, kranial sinir felçleri, servikal myelopati, herediter spastik paraparezi, transvers myelopati, vaskülitler, çeşitli myelopati ve polinöropatiler, pleksopatiler ve radikülopatiler ALS ile ayırıcı

tanıya girmektedir^{2,3}. Bu makalede daha önce radikülopati tanısıyla takip edilirken, kliniğimize yatırılan ve ALS tanısı alan bir vaka sunulmuştur. Makalenin amacı fiziyatri pratiğinde sıkça konan bir teşhis olan radikülopatinin ayırıcı tanısında motor nöron hastalığının önemini vurgulanmasıdır.

VAKA

Altmış bir yaşında kadın hasta, polikliniğimize bel ağrısı ve yürümekte zorluk yakınmalarıyla başvurdu. Hasta kırk yıldır zaman zaman belinin ağrıdığını, yirmi yıl önce bel ağrısında ani bir artış olduğunu belirtiyordu. Hasta üç yıldır destekle yürüdüğünü, genelde yürüteç kullandığını söyledi. Ağrıları analjezik ve sıcak uygulamayla rahatlıyordu. Ağrıları hareketle artıp, dinlenmekle rahatlıyordu. Gece ağrısı ve kilo kaybı

Received: 09.10.2015

Accepted: 22.11.2015

¹Bahçeşehir Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Bölümü

²İstanbul Üniversitesi Tıp Fakültesi Fiziksel Tıp ve Rehabilitasyon Anabilim Dalı

Yazışma adresi: Kerem Alptekin, Bahçeşehir Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Bölümü, İstanbul

e-mail: kalptekin79@hotmail.com

yoktu. Valsalva bulgusu saptanmayan hastanın sabah tutukluğu 30 dk.'yı geçmiyordu. Ağrısı 10 cm'lik VAS ile sorgulandığında dinlenmede 2, aktiviteyle ise 8 düzeyinde tespit edildi. Başka bir merkezde yapılan iğne elektromiyografi (EMG) incelemesinde ise "polinöropati" tanısı konmuş, ancak spesifik bir tedavi düzenlenmemişti. Hasta yakınmalarının artarak devam ettiğini ve yapılan hiçbir tedaviden yarar görmediğini bildiriyordu.

Özgeçmişinde on beş yıldır hipertansiyonu olan hastanın, alışkanlıklarında bir özellik saptanmazken, soygeçmişinde annenin dördüncü çocuk doğumu sonrası, babanın ise tifo nedeniyle öldükleri öğrenildi. Yapılan muayenesinde hastanın genel durumu iyi, bilinci açık, kooperasyonu ve oryantasyonu tamdı. Hasta son bir aydır ses kısıklığı yaşadığını belirtti. Yatak başında konuşma patoloğu tarafından yapılan yutma fonksiyon değerlendirmesinde, hastaya 10 ml su içirilerek duraksama, öksürük, seste çatallanma, ağız kenarından su akma, laringeal hareket ve puls oksimetre ile oksijen satürasyonuna bakıldı. İki puan alan hasta normal kabul edildi. Yapılan sistemik muayenesinde patolojik bulguya rastlanmadı. Servikal lordozu azalan, torakal kifozu ve lomber lordozu artan hasta fleksiyon postüründe yürüyor ve de bir yürüteçle ambulasyonunu sağlıyordu. Tüm eksenlerde eklem hareket açıklıklarında minimal kısıtlılıklar izlendi. Yapılan manuel kas kuvveti muayenesinde omuz çevresi kasları bilateral 4/5, dirsek ekstansör ve fleksörleri 4/5, el bileği fleksör ve ekstansörleri ile el intrinsek kasları bilateral 5/5 kuvvetinde bulundu. Alt ekstremitede ise sol gluteus maksimus ve iliopsoas 5/5, sağ gluteus maksimus ve iliopsoas 4/5, bilateral kuadriseps femoris 5/5, ayak bileği dorsifleksör ve plantar fleksörleri solda 4/5, sağda ise 5/5 ve ayak başparmağı ekstansörleri solda 3/5, sağda ise 4/5 olarak saptandı. Duyu muayenesinde üst ve alt ekstremitede dokunma, ağrı duyusu ve vibrasyon duyusu normal saptandı. Derin tendon refleksi muayenesinde üst ve alt ekstremitede tüm refleksler bilateral hipoaktif alınırken, Babinski refleksi bilateral lakayt olarak tespit edildi.

İstenen rutin biyokimya tetkiklerinde asemptomatik

bakteriüri saptandı; ek tedavi önerilmedi. Hastanın bilateral alt ekstremitesi soluk ve nabızları zayıf olarak palpe edilebiliyordu. Görüntüleme bulgular klinikle uyumlu olmadığı için EMG'sinin yinelenmesine karar verildi. Kliniğimiz yapılan EMG tetkikinde üst ve alt ekstremitte bileşik kas aksiyon potansiyelleri düşük bulundu. Tüm üst ve alt ekstremitte, dil ve rektus abdominalis kaslarından yoğun spontan patolojik aktivite yüksek amplitüdü, uzun süreli seyrelmiş motor ünite potansiyelleri ve kompleks repetitif deşarj aktivitesi kaydedildi. Bu bulgular üst ve alt ekstremitte ve abdominal kaslarda yaygın orta derecede kronik denervasyon bulguları (yaygın spinal ön boynuz tutulumu) ile uyumlu idi.

Bu EMG sonucu üzerine nöromusküler hastalıklar polikliniği ile konsülte edilen hastaya motor nöron hastalığı (ALS) tanısı ile Riluzol 50 mg 2x1 başlandı. Hastaya ve yakınlarına hastalığı ile ilgili bilgi verildi. Rehabilitasyon programı çerçevesinde submaksimal dozda üst ve alt ekstremitte kasları güçlendirme, postür, solunum, denge ve koordinasyon egzersizlerine başlandı. Hasta ev egzersiz programı ve önerilerle taburcu edildi.

Hastanın iki ay sonraki kontrolünde yapılan manuel kas kuvveti muayenesinde omuz çevresi kasları bilateral 4/5, dirsek ekstansör ve fleksörleri 4/5, el bileği fleksör ve ekstansörleri ile el intrinsek kasları bilateral 4/5 kuvvetinde bulundu. Alt ekstremitede ise sol gluteus maksimus ve iliopsoas 4/5, sağ gluteus maksimus ve iliopsoas 4/5, bilateral kuadriseps femoris 4/5, ayak bileği dorsifleksör ve plantar fleksörleri solda 4/5, sağda ise 5/5 ve de ayak başparmağı ekstansörleri solda 3/5, sağda ise 4/5 olarak saptandı. Duyu muayenesinde üst ve alt ekstremitede dokunma, ağrı duyusu ve vibrasyon duyusu normal saptandı. Derin tendon refleksi muayenesinde üst ve alt ekstremitede tüm refleksler bilateral hipoaktif alınırken, Babinski refleksi bilateral lakayt olarak tespit edildi. Hasta evde çok fazla egzersiz yapamadığını ve mobilizasyonunun kısıtlı olduğunu belirtti. Hastaya evde kullanabileceği taşınabilir elektrostimülasyon cihazı önerildi. Mobilizasyonunu yürüteçle sağlayan hastaya ek bir adaptif cihaz ya da splint önerisi yapılmadı.

TARTIŞMA

Amyotrofik Lateral Skleroz 1-2/100000'lik yıllık insidansla seyreden ender bir hastalıktır. Son yıllarda hasta bakımındaki ilerlemelere rağmen, sağ kalım süresi ortalama beş-on yıldır. Etiyolojide yavaş virüs enfeksiyonlarından travmatik aksonal yaralanmaya kadar birçok neden araştırılmış fakat kesin bir faktör saptanmamıştır⁴. Özellikle 55-75'li yaşlarda daha sık görülür ve ortalama başlangıç yaşı 62'dir. Bizim hastamızda da başlangıç yaşı literatür verileriyle uyumluydu. Hastamızda alt ekstremitte tutulumu ön planda olduğu için yürüme ve denge kurmakta zorluk yakınmaları ön plandayken, bulbar tutulumu gösteren ses-te kısımla yakınması da mevcuttu.

Amyotrofik Lateral Sklerozda rehabilitasyonun amacı fiziksel ve emosyonel zorlanmalara neden olmadan hastanın günlük aktivitelerini sürdürmesini sağlamaktır. Dal Bello-Hass ve ark.⁵ maksimum fonksiyonel mobiliteyi sürdürme ve yaşam kalitesini artırma amacıyla ALS'yi fonksiyonel bağımsızlık açısından 6 evreye ayırmışlardır. Evre 1'de fonksiyonel bağımsızlık korunurken, evre 6 bağımlılığın maksimum safhasıdır. Evre 1'de aerobik egzersizler ve güçlendirme programları ön plandayken, Evre 6'da kardiyopulmoner rehabilitasyon önem kazanır. Fakat Aitkens ve ark.'nın⁶ çalışmalarında kanıtladıkları gibi ALS hastalığının hiçbir evresinde yüksek dirençli ekzantrik egzersizler yapılmamalıdır. Solunum fonksiyonları ALS'de geç dönemde etkilenir, ender de olsa (%1-2) ilk bulgu olarak tespit edilebilir. Özellikle solunum yetmezliğinin ilk bulguları ortopne, uyku bozukluğu, sabah baş ağrısı, gün boyu uyuklama gibi semptomlar atlanırsa aspirasyon ve buna bağlı pnömoni nedeniyle hasta erken dönemde kaybedilebilir⁷.

Alt ekstremitte radikülopatileri ise motor nöron hastalıklarından çok daha sık rastlanan ve morbiditeye neden olan rahatsızlıklardır. Literatürde de servikal ya da lomber radikülopati semptomları ALS ile birlikte olan, hatta servikal ya da lomber radikülopati nedeniyle disk cerrahisi operasyonları geçirip, motor nöron hastalıklarında ilerleme tespit edilen vakalar mevcuttur⁸⁻¹¹. Vakamızda ise L4-L5'te retrolistezis ve

faset hipertrofisine sekonder spinal dar kanal mevcuttu. Bunun tersine vakalara da rastlanmaktadır. Mitsunaga ve ark.'nın¹² takip ettikleri 67 yaşında hasta larinks kanseri nedeniyle dört yıl radyoterapi almış ve de ilk önce progresif kas güçsüzlüğü nedeniyle motor nöron hastalığı olarak ele alınmıştır. Ancak servikal MRG'sinde C5 ve C6 köklerini içeren radyasyona bağlı radikülopati saptanmış ve bunun özellikle ön boynuz hücrelerini etkilediği tespit edilmiştir.

Stojic ve ark.'nın¹³ araştırmalarında öne sürdükleri gibi 60'lı yaşlarda alt ekstremitte güçsüzlüğüyle başvuran hastalarda öncelikle, alt ekstremitte radikülopatileri, lomber spinal kordun metastatik hastalıkları, sensorimotor periferik nöropati, nöromusküler kavşak hastalıkları, inflamatuvar myopatiler akla gelmelidir. Yaşla beraber ya da beslenme yetersizliğiyle ortaya çıkan vitamin B12 yetmezliği subakut kombine dejenerasyona yol açmakta ve de diğer vitamin eksikliklerine bağlı periferik nöropatlere göre daha sık rastlanmaktadır. Subakut kombine dejenerasyonda spastik zayıflık ve hiperrefleksi izlenir. Vitamin E eksikliğinde ise yavaş ilerleyen spinoserebellar sendrom meydana gelir.

Amyotrofik Lateral Skleroz hastalığı tanısı El Escorial kriterlerinin (1998) oluşturulmasından sonra daha kolay konulurken ALS olarak takip edilen hastaların tanılarının değiştiği de izlenmektedir¹⁴. Traynor ve ark.'nın¹⁵ çalışmalarında, El Escorial kriterlerine göre ALS kabul edilen 437 hastanın 32'sinde dört yıllık takip içerisinde farklı hastalıklar ortaya çıkmıştır. Bu vakalar içerisinde 7 hasta ile multifokal motor nöropati (MMN) 1. sıradadır. MMN ALS'ye oranla oldukça ender (50/1) rastlanmasına rağmen, üst ekstremitte başlayan asimetric kas kuvvetsizliği, fasikülasyonların varlığı ve duyu kusurunun olmaması ALS ile karıştırılmasına yol açar. Ancak ALS'den farklı olarak kas kuvvetsizliğinin periferik sinirlere uygun dağılım göstermesi ve kas atrofisi olmaması MMN lehine bulgularlardır. Yine bu seride 2 adet nonkompresif myelopati ve bir adet servikal spondilitik myelopati saptanması hastalığın radikülopatilerle karışabileceğini ispat etmektedir.

Sağ kalımı kısa olmasına rağmen, günümüzde iyi bakım ve rehabilitasyon olanaklarının gelişmesine paralel olarak ALS hastaları daha iyi bir yaşam kalitesine sahip olmaktadır. Yapılan araştırmalarda orta derecede düzenli fiziksel aktivitenin geçici motor kayıp ve özürllülük, yorgunluk, sağlıkla ilgili yaşam kalitesinde pozitif etkilerinin olduğu gösterilmiştir. Hastalığın erken aşamasında aerobik egzersizler ve güçlendirme programına gereksinim duyulur¹⁶.

Sonuç olarak, alt ekstremitelerde güç kaybı yakınmasıyla başvuran yaşlı hastalarda radikülopati, spinal kord metastatik tümörü, sensorimotor periferik motor nöropatiler yanında motor nöron hastalıkları da ayırıcı tanıda göz önünde bulundurulmalıdır. Bu hastalığın doğru teşhisi ve düzenli takibi ALS'yi taklit eden hastalıkların fazlalığı nedeniyle önemlidir.

KAYNAKLAR

- Öge E. Nöroloji, İstanbul Tıp Fakültesi Temel ve Klinik Bilimler Ders Kitapları. Nobel Tıp Kitapevi; 2004, p:449-452.
- Visser J, van den Berg-Vos RM, Franssen H, et al. Mimic syndromes in sporadic cases of progressive spinal muscular atrophy. *Neurology* 2002;58:1593-6. <http://dx.doi.org/10.1212/WNL.58.11.1593>
- Wijesekera C, Leigh N. Review Amyotrophic lateral sclerosis. *Orphanet Journal of Rare Diseases* 2009;4:1-22. <http://dx.doi.org/10.1186/1750-1172-4-3>
- Riggs JE. The latency between traumatic axonal injury and the onset of amyotrophic lateral sclerosis in young adult men. *Mil Med* 2001;166:731-2.
- Dal Bello-Haas V, Kloos AD, Mitsumoto H. Physical therapy for a patient through six stages of amyotrophic lateral sclerosis. *Phys Ther* 1998;78:1312-24.
- Aitkens SG, McCrory MA, Kilmer DD, et al. Moderate resistance exercise program: its effect in slowly progressive neuromuscular disease. *Arch Phys Med Rehabil* 1993;74:711-5. [http://dx.doi.org/10.1016/0003-9993\(93\)90031-5](http://dx.doi.org/10.1016/0003-9993(93)90031-5)
- Leigh PN. Amyotrophic lateral sclerosis. In: Eisen A, Shaw PJ. Eds Handbook of Clinical Neurology, Vol 82 (3rd series) Motor Neuron Disorders and Related Diseases. 2007 Elsevier: 249-78.
- Belsh JM, Schiffman PL. The amyotrophic lateral sclerosis (ALS) patient perspective on misdiagnosis and its repercussions. *J Neurol Sci* 1996;139:110-116. [http://dx.doi.org/10.1016/0022-510X\(96\)00088-3](http://dx.doi.org/10.1016/0022-510X(96)00088-3)
- Srinivasan J, Scala S, Jones HR, et al. Inappropriate surgeries resulting from misdiagnosis of early amyotrophic lateral sclerosis. *Muscle Nerve* 2006;34:359-60. <http://dx.doi.org/10.1002/mus.20555>
- Yamada M, Furukawa Y, Hirohata M. Amyotrophic lateral sclerosis: frequent complications by cervical spondylosis. *J Orthop Sci* 2003;8:878-81. <http://dx.doi.org/10.1007/s00776-003-0712-0>
- Sostarko M, Vranjes D, Brinar V, et al. Severe progression of ALS/MND after intervertebral discectomy. *Neurol Sci* 1998;160:42-6. [http://dx.doi.org/10.1016/S0022-510X\(98\)00197-X](http://dx.doi.org/10.1016/S0022-510X(98)00197-X)
- Mitsunaga Y, Yoshimura T, Hara H, et al. A case of cervical radiation radiculopathy resembling motor neuron disease. *Rinsho Shinkeigaku* 1998;38:450-2.
- Stojic A, Tarek M, Tsao B. Leg weakness in a 66-year-old woman: A common presentation of an uncommon disease. *Cleveland Clin J Med* 2007;74:23-34. <http://dx.doi.org/10.3949/ccjm.74.1.23>
- Brooks BR. El Escorial World Federation of Neurology criteria for the diagnosis of amyotrophic lateral sclerosis. *J Neurol Sci* 1994;124:96-107. [http://dx.doi.org/10.1016/0022-510X\(94\)90191-0](http://dx.doi.org/10.1016/0022-510X(94)90191-0)
- Traynor BJ, Codd MB, Corr B, et al. Amyotrophic Lateral Sclerosis Mimic Syndromes. *Arch Neurol* 2000;57:109-113. <http://dx.doi.org/10.1001/archneur.57.1.109>
- Pozza A, Delamura M, Ramitez C, et al. Physiotherapeutic conduct in amyotrophic lateral sclerosis. *Sao Paulo Med J* 2006;124:350-4. <http://dx.doi.org/10.1590/S1516-31802006000600011>