



Nadir Bir Hemipleji Nedeni Olarak Cockayne Sendromu: Bir Olgu Sunumu Eşliğinde Literatürün Gözden Geçirilmesi

Cockayne Syndrome as a Rare Cause of Hemiplegia: Review of the Literature Accompanied by a Case Report

Beşir Şahin İnceer¹, Onur Bulut¹, Yılmaz Savaş³

¹Elbistan Devlet Hastanesi, Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Kliniği, Kahramanmaraş, Türkiye

²Elbistan Devlet Hastanesi, Nöroloji Kliniği, Kahramanmaraş, Türkiye

³Cumhuriyet Üniversitesi Tıp Fakültesi, Romatoloji Anabilim Dalı, Sivas, Türkiye

Öz

Cockayne sendromu, karakteristik klinik özellikleri gelişme geriliği, erken yaşlanma, retinal ve yaygın nörolojik anormallikler olan genetik bir hastalıktır. Olgumuz, fizik tedavi ve rehabilitasyon polikliniğine sağ üst ve alt ekstremitelerinde güçsüzlük ile başvuran, başvurusundan uzun zaman önce Cockayne sendromu tanısı almış 29 yaşında bir erkek hastadır. Sekiz ay önce, travmaya bağlı olmayan akut başlangıçlı sağ taraf güçsüzlüğü ve yürüme zorluğu ile acil servise başvuran hastanın kraniyal bilgisayarlı tomografisinde akut subdural hematoma saptanmıştır. Olgu tarafımızca değerlendirildiğinde kronik evre subdural hematomu mevcuttu. Kronik subdural hematoma esas olarak yaşlı bireylerde görülen bir hastalık olup, ileri yaş majör risk faktörlerinden birisidir. Olgumuz, esasen yaşlı bireylerin bir hastalığı olan kronik spontan subdural hematomun, erken yaşlanma sendromu olan genç bir bireyde de olabileceğini göstermektedir.

Anahtar Kelimeler: Cockayne sendromu, hemiparezi, subdural hemoraji

Abstract

Cockayne syndrome is a rare genetic disease that presents with growth retardation, premature aging, retinal and generalized neurologic abnormalities. The presented case is a 29-year-old male patient, who was previously diagnosed as having Cockayne syndrome and who was admitted to the physical medicine and rehabilitation outpatient clinic with loss of strength in the right upper and lower extremity. The patient was detected to have acute-onset, non-traumatic right-sided muscle weakness secondary to acute subdural hematoma diagnosed in cranial computed tomography imaging at admission to emergency care department 8 months ago. When the patient was evaluated by us, he had a chronic stage subdural hematoma. Chronic subdural hematoma is a disease of elderly and aging is a well-known risk factor. Our case demonstrates that the disease of old age, chronic spontaneous subdural hematoma, can be seen in a very young age secondary to premature aging syndrome known as Cockayne syndrome.

Keywords: Cockayne syndrome, hemiparesis, subdural hemorrhage

Giriş

Cockayne sendromu ilk defa Cockayne (1) tarafından 1936'da tanımlanmıştır. Klejler ve ark. (2) Batı Avrupa'daki insidansını bir milyon canlı doğumda 2,7 olarak bildirmiştir. Karakteristik klinik özellikleri gelişme geriliği ve nörolojik anormallikler olan sendromun diğer sık bulguları; sensorinöral işitme kaybı, katarakt, pigmenter retinopati, kutanöz fotosensitivite ve diş çürükleridir (3). Bir erken yaşlanma sendromu olduğu için nörolojik anormallikler ve gelişimsel mikrosefaliye bağlı mental retardasyon, progresif beyin volüm kaybı ve demans çok yaygındır (4). En sık nörogörüntüleme bulguları kraniyal bilgisayarlı tomografide

(BT) iyi görülebilen bazal gangliya kalsifikasyonları ve manyetik rezonans görüntüleme iyi görülebilen demiyelinizasyona bağlı beyaz cevher anormallikleridir (5).

Olgu Sunumu

Başvurusundan uzun zaman önce Cockayne sendromu tanısı almış olan 29 yaşında erkek hasta fizik tedavi ve rehabilitasyon bölümüne sağ üst ve alt ekstremitesinde güçsüzlük şikayetiyle başvurdu. Zamanında, komplikasyonsuz normal doğum öyküsü mevcut olan hastanın 3-4 yaşlarında motor gelişimi geri kalmaya başlamış. Karakteristik yüz görünümü, fotosensitivite, cücelik,

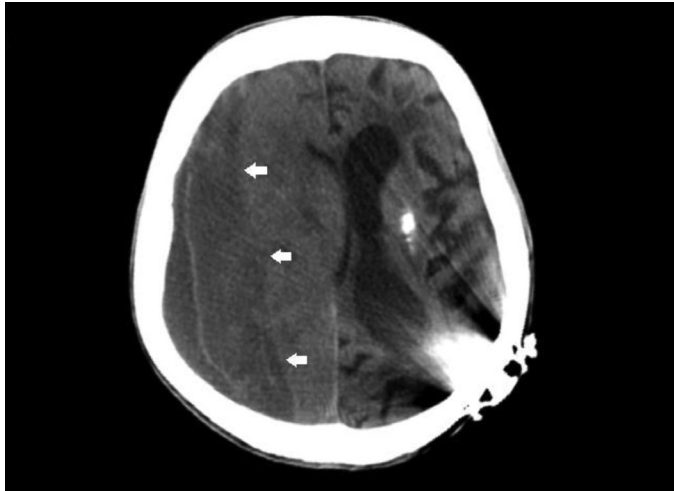
Yazışma Adresi/Address for Correspondence: Dr. Beşir Şahin İnceer, Elbistan Devlet Hastanesi, Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Kliniği, Kahramanmaraş, Türkiye
Tel.: +90 507 539 08 16 E-posta: drbshahin.inceer17@gmail.com ORCID ID: orcid.org/0000-0001-9817-0101

Geliş Tarihi/Received: 03.03.2018 **Kabul Tarihi/Accepted:** 20.05.2018

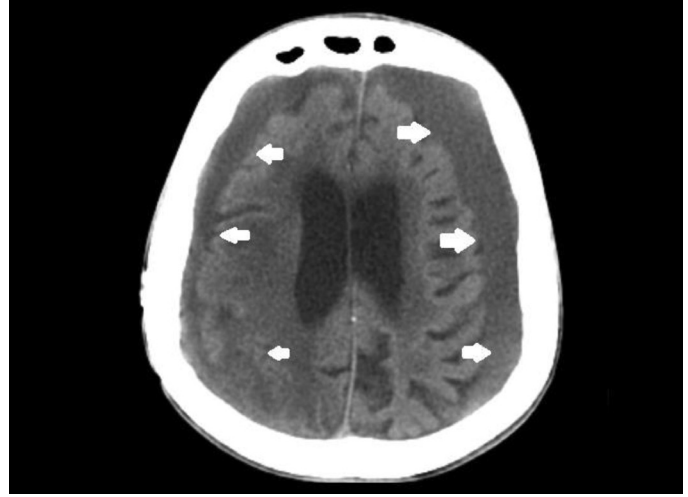
©Telif Hakkı 2019 Türk Nöroloji Derneği
Türk Nöroloji Dergisi, Galenos Yayınevi tarafından basılmıştır.

kas rijiditesi, eklem kontraktürleri ve deri biyopsisindeki kseroderma pigmentozum bulguları ile Cockayne sendromu tanısı almış. Hastanın özgeçmişinde hipertansiyonu, 4 yıldır olan görme kaybı, 3 yıldır olan işitme kaybı ve 50 paket/yıl sigara kullanımı mevcuttu. Sekiz ay önce baş ağrısı, sağ tarafında güçsüzlük ve yürüme güçlüğü ile acil servise başvuran hastanın kraniyal BT'sinde akut subdural hematoma saptanmış. Kafa travması öyküsü olmayan, vital bulgularında kan basıncı yüksek olan (180/110 mmHg) hastaya cerrahi işlem yapılmamış, yoğun bakım ünitesine yatırılarak tıbbi tedavi uygulanmış.

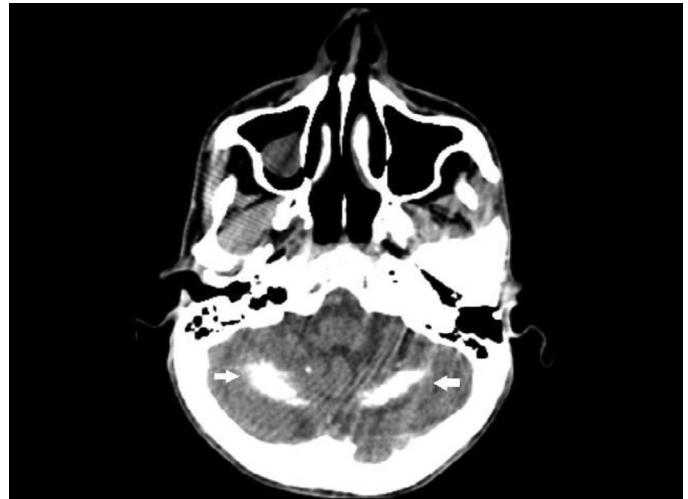
Fizik muayenesinde boyu 126 cm, vücut ağırlığı 25 kg olarak saptanan hastada Cockayne sendromu için karakteristik olan mikrosefali, kısa boy ve deride kseroderma pigmentozum bulguları mevcuttu. Nörolojik muayenesinde bilinci açık, konuşması ağır dizartrik ve anlaşılmaz, anlaması normal bulundu. Diğer kraniyal sinir muayeneleri normal, kas gücü sağ üst ve alt ekstremitelerde 4/5 ve eşlik eden spastisite saptandı. Hasta fonksiyonel ambulasyon skalasına göre evre 2 olarak değerlendirildi, Brunstrom değerlendirmesine göre ise, sağ üst ekstremitede, sağ el ve sağ alt ekstremitede evre 3 olarak değerlendirildi. Sağ üst ekstremitede omuz addüktörlerinde, pronator tereste, parmak fleksörlerinde ve ayak bileği plantar fleksörlerinde modifiye Ashworth evre 3 spastisite saptandı. Barthel indeksi 30 olarak hesaplandı. Sekiz ay önce yapılan ilk kraniyal BT'sinde sağ hemisferde 36 mm'ye varan erken subakut subdural hematoma ve orta hat kayması saptandı (Şekil 1). Altı ay önce çekilen 2. kraniyal BT'sinde bilateral subdural hematoma, serebellar ve oksipital kalsifikasyonlar izlendi (Şekil 2, 3). Hastanın kardiyolojik muayenesi, ekokardiyografisi, karotis ve vertebral arter Doppler ultrasonografisi normal olarak saptandı. Yapılan sinir ileti çalışmasında sağ üst ekstremitede sinir iletileri normaldi. Sağ alt ekstremitede sural yanıtlar alınamadı; tibial ve peroneal sinirlerde ileti blokları saptandı ve ileti hızları düşüktü. Bilateral pes ekinovarus deformitesi mevcuttu. Bu bulgular bize herediter demiyelinizan polinöropatiyi düşündürdü ancak polinöropati ve ayak deformitesi açısından aile öyküsü yoktu. Hasta fizik tedavi ve rehabilitasyon programına alındı.



Şekil 1. İlk başvuruda çekilen beyin bilgisayarlı tomografisinde erken subakut subdural hemoraji ve orta hat kayması



Şekil 2. İki ay sonraki takip kraniyal bilgisayarlı tomografisinde bilateral kronik subdural hemoraji



Şekil 3. Bilateral serebellar kalsifikasyonlar

Tartışma

PubMed, EMBASE, Cochrane Database ve Google Scholar'da yayın tarihine bakılmaksızın "Cockayne syndrome", "Cockayne syndrome associated hemiplegia" anahtar kelimeleri ile araştırma yaptık. Cockayne sendromu ve inme arasındaki bağlantı ile ilgili yayınları inceledik. Literatürde Cockayne sendromunda hemiparezi ile ilgili iki olgu sunumuna rastladık. İlk olgu akut yürüme güçlüğü ile başvuran, serebellar ataksi, rijidite, hiperrefleksi bulguları olan ve görüntülemesinde bilateral subdural hematoma, beyin, serebellum ve beyin sapında kalsifikasyonları ve atrofi olan bir hastaydı (6). İkincisi; sağ hemiparezi ile başvuran, intravenöz trombolitik tedavi alan ve dördüncü gününde düzelen, beyin görüntülemesinde patoloji olmayan ve serebral anjiyografisinde stenotik plaklar gözlenen bir olgu sunumuydu (7). Cockayne sendromunda çok çeşitli vasküler değişiklikler olabilir. Patolojik çalışmalar bu hastalarda subaraknoid aralıkta fibrotik doku ile dolmuş fakat ateroskleroz olmayan küçük arter ve arteriollerde

artış olduğunu ve beyin atrofisinin bir sonucu olan beyin alanında küçülmenin muhtemelen damar yoğunluğunda artışa yol açtığını göstermektedir (8). Kronik subdural hematoma esas olarak yaşlı bireylerin bir hastalığıdır ve ileri yaş majör risk faktörlerinden birisidir (9). Günümüzde, kronik subdural hematoma yeni damar oluşumunun (anjyogenez) kanama kaynağı olabileceği öne sürülmektedir (10). Olgumuz, esasen yaşlı bireylerin bir hastalığı olan kronik subdural hematoma, erken yaşlanma hastalığı olan genç bir bireyde de olabileceğini göstermektedir.

Etik

Hasta Onayı: Çalışmamıza dahil edilen tüm hastalardan bilgilendirilmiş onam formu alınmıştır.

Hakem Değerlendirmesi: Editörler kurulu tarafından değerlendirilmiştir.

Yazarlık Katkıları

Cerrahi ve Medikal Uygulama: B.Ş.İ., O.B., Konsept: B.Ş.İ., O.B., Dizayn: B.Ş.İ., O.B., Y.S., Veri Toplama veya İşleme: B.Ş.İ., Analiz veya Yorumlama: B.Ş.İ., O.B., Y.S., Literatür Arama: B.Ş.İ., O.B., Y.S., Yazan: B.Ş.İ., Y.S.

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

Finansal Destek: Çalışmamız için hiçbir kurum ya da kişiden finansal destek alınmamıştır.

Kaynaklar

1. Cockayne EA. Dwarfism with retinal atrophy and deafness. Arch Dis Child 1936;11:1-8.
2. Kleijer WJ, Laugel V, Berneburg M, et al. Incidence of DNA repair deficiency disorders in western Europe: Xeroderma pigmentosum, Cockayne syndrome and trichothiodystrophy. DNA Repair (Amst) 2008;7:744-750.
3. Nance MA, Berry SA. Cockayne syndrome: review of 140 cases. Am J Med Genet 1992;42:68-84.
4. Rapin I, Weidenheim K, Lindenbaum Y, et al. Cockayne syndrome in adults: review with clinical and pathologic study of a new case. J Child Neurol 2006;21:991-1006.
5. Simon B, Oommen SP, Shah K, Mani SE, Gibkote S. Cockayne syndrome: characteristic neuroimaging features. Acta Neurol Belg 2015;115:427-428.
6. Shirasaki N, Hayashi M, Handa Y, et al. Cockayne's syndrome presenting cerebral ischemic attack: case report. No To Shinkei 1986;38:871-875.
7. Shimoizumi H, Matsui M, Ito S, Miyao M, Kobayashi S. Cockayne syndrome complicated by acute subdural hemorrhage. Brain & Development 1995;17:363-377.
8. Hayashi M, Miwa-Saito N, Tanuma N, Kubota M. Brain vascular changes in Cockayne syndrome. Neuropathology 2012;32:113-117.
9. Uno M, Toi H, Hirai S. Chronic Subdural Hematoma in Elderly Patients: Is This Disease Benign? Neurol Med Chir (Tokyo) 2017;57:402-409.
10. Edlmann E, Giorgi-Coll S, Whitfield PC, Carpenter KLH, Hutchinson PJ. Pathophysiology of chronic subdural haematoma: inflammation, angiogenesis and implications for pharmacotherapy. J Neuroinflammation 2017;14:108.