

OLGU YAZISI / CASE REPORT

SPORADİK HİPOPOTASEMİK PERİYODİK PARALİZİ: OLGU SUNUMU

SPORADIC HYPOCALEMIC PERIODIC PARALYSIS: CASE REPORT

Aslı Ece ÇİLLİLER, Serpil KARAOĞLU, Hayat GÜVEN, Selim Selçuk ÇOMOĞLU

Dışkapı Yıldırım Beyazıt Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Nöroloji Kliniği

ÖZ

Periyodik paralizi nadir görülen, tekrarlayan kas gücü kaybı atakları ile karakterize herediter bir hastalıktır. Ataklar sırasında hipokalemi, hiperkalemi veya normokalemi saptanabilir. Ataklar genellikle stres, soğuk hava, enfeksiyon, aşırı egzersiz, karbonhidrattan zengin beslenme gibi tetikleyici faktörler sonrasında ortaya çıkar. En sık görülen tipi olan ailesel hipopotasemik periyodik paralizi otozomal dominant geçişli olup, iskelet kası voltaj bağımlı kalsiyum kanallarında bulunan dihidropiridin reseptörlerindeki mutasyon sonucu ortaya çıkar. Hastalık nadiren sporadik olarak da görülebilir. Bu yazıda tekrarlayan kas gücü kaybı atakları olan, aile öyküsünün eşlik etmediği, 17 yaşında bir erkek hasta sunulmaktadır.

ANAHTAR KELİMELER: Hipokalemi; periyodik paralizi; sporadik.

ABSTRACT

Periodic paralysis is a hereditary disorder which is characterized by recurrent muscle weakness. Hypocalcemia, hypercalcemia or normocalcemia may be observed during the attacks. The attacks are usually precipitated by stress, cold, infection, excessive exercise and high carbohydrate food consumption. Familial hypocalcemic periodic paralysis is an autosomal dominant disorder and it occurs due to mutations in the dihydropyridin receptors of skeletal muscle voltage dependent calcium channels. The disease can also occur sporadically. In this paper we present a 17-year-old male patient who had recurrent muscle weakness attacks without a family history.

KEYWORDS: Hypokalemia; periodic paralysis; sporadic.

Geliş Tarihi / Received: 06.05.2014

Kabul Tarihi / Accepted: 20.05.2014

Yazışma Adresi / Correspondence: Dr.Aslı Ece ÇİLLİLER

Dışkapı Yıldırım Beyazıt Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Nöroloji Kliniği, Ankara
asliacetemel@yahoo.co.uk

GİRİŞ

Periyodik paralizi nadir görülen tekrarlayan kas güçsüzlüğü atakları ile seyreden bir hastalıktır. Hipokalemik, hiperkalemik ve normokalemik olmak üzere 3 formu vardır (1- 3). Hipopotasemik periyodik paralizi (HPP)'nin en sık sebebi otozomal dominant bir iskelet kası hastalığı olan ve daha çok batılı ülkelerde görülen ailesel periyodik paralizidir (APP). HPP'nin diğer sebepleri arasında sayılan tirotoksik periyodik paralizi (TPP) ve sporadik hipopotasemik periyodik paralizi (SPP) ise Asya'lılarda sık görülür (4). Türkiye'de bildirilen vakalar arasında sıklığı en fazla olan ise tirotoksik periyodik paralizidir (TPP) (5). HPP'nin diğer sekonder nedenleri ise; primer hiperaldosteronizm, Fankoni sendromu, medüller sünger böbrek, baryum zehirlenmesi ve çöliak hastalığıdır (1, 5).

SPP'li olguların klinik bulguları APP ile benzerdir. Güçsüzlük atakları iki formda da 1. veya 2. dekatta başlar. Atakların sıklığı 15-30 yaş arasında artış gösterirken sonraki dönemlerde yaş ilerledikçe azalır. Hastalık epizodik olarak ortaya çıkan kas güçsüzlüğü ile karakterizedir (4). Atak döneminde ekstrasellüler sıvıdaki hipokalemi, temel biyokimyasal anormalliktir. Bununla birlikte vücut total potasyum deposu normal düzeydedir. Hipokalemik periyodik paralizin klinik özellikleri ve özgün tanı kriterleri bu temel özelliklere dayanmaktadır. Sıklıkla otozomal dominant geçiş gösteren hastalıkta nadir olarak sporadik vakalar da bildirilmiştir.

Bu yazıda da nadir olarak görülen sporadik hipopotasemik periyodik paralizili bir olgu sunulmuştur.

OLGU SUNUMU

On yedi yaşında erkek hasta, yaklaşık 14 yıldır, aralıklarla gelen ve hafiften şiddetliye kadar farklı derecelerde olabilen kas güçsüzlüğü ataklarıyla başvurdu. Bu ataklar sırasında hastada sıklıkla tüm ekstremitelerde güçsüzlük geliyordu. Haftada 1-2 kez olan güçsüzlüğünün yaklaşık 6-8 saat sürüp kendiliğinden düzeldiğini ifade ediyordu. Özgeçmişinde ve soygeçmişinde özellik yoktu. Fizik muayenede, TA: 110/70 mmHg, nabız 68/dk ritmik idi. Diğer sistem muayeneleri normaldi. Nörolojik muayenede

patolojik bulgu saptanmadı. Ataklar sırasında yapılan nörolojik muayenesinde; proksimal kas gruplarında belirgin olmak üzere dört ekstremitede 3/5 kuvvetinde kas gücü tespit edildi. Derin tendon refleksleri alınmadı. Atak esnasında laboratuvar incelemesinde glukoz, sodyum, kalsiyum, klor, magnezyum düzeyleri normal iken, serum K⁺'u düşük (2.6 mEq/L) ve elektrokardiyografisinde ST-depresyonu ile U dalgası tespit edildi. İdrar pH ve dansitesi normaldi. Elektromyografisinde (EMG) myopati lehine bulgu izlenmeyen hastanın tiroid fonksiyon testlerinde anormallik yoktu. Aile öyküsünün olmaması, klinik tablonun ataklar halinde seyretmesi ve ilave başka bulgularının olmaması nedeniyle hastada sporadik hipopotasemik periyodik paralizi düşünüldü ve genetik analiz planlandı. Hastaya koruyucu tedavi olarak asetazolamid 250 mg 2x1 başlandı. Tedavi başlamasının 7. gününde yeni atağı olmayan hasta önerilerle taburcu edildi.

TARTIŞMA

Ailesel hipopotasemik periyodik paralizi, iskelet kasının T- tübüllerindeki dihidropiridin duyarlı L- tipi kalsiyum kanallarının α 1-subunitini kodlayan gendeki mutasyon sonucu gelişen bir iyon kanalı hastalığıdır (6). Hastalık çoğunlukla otozomal dominant kalıtım göstermekle birlikte nadiren sporadik olarak da görüldüğü bildirilmiştir. Hastalık 1/100.000 oranında görülmektedir (6, 7). Erkeklerde kadınlardan 3-4 kat fazla görülür ve erkeklerde hastalık daha şiddetli seyreder (6, 7). Hastalarda en önemli bulgu; simetrik olarak ortaya çıkan proksimal kaslarda daha belirgin olan güçsüzlüktür (7). Atipik vakalarda asimetric tutulum da görülebilir hatta sadece bir kol veya bacak da etkilenebilir (6). Faringeal kaslar, göz ve solunum kasları nadiren etkilenebilir ve özellikle solunum kaslarının tutulumu varlığında ölümle sonuçlanabilir (3, 6). Bizim olgumuz da erkek cinsiyet olması, kas tutulumunun simetrik ve proksimal ağırlıklı olması sebebiyle literatürle uyumlu oldu.

APP; çoğunlukla, iskelet kasının dihidropiridin reseptörü olarak da bilinen kalsiyum kanalı α 1-subunitinin kodlandığı ve 1q31-32 numaralı kromozomda yerleşik CACNA1S geni mutasyonlarına; daha nadir olarak ise sodyum kanal

geni mutasyonlarına (SCN4A) bağlıdır (4). HPP taşıyıcılarının %70-80'inde CACNA1S mutasyonu (tip1) saptanırken , %10'unda SCN4A mutasyonu (tip 2) görülür (8, 9). Patogeneizde kas fibrillerinin uyarılabilirliği azalmıştır. Günümüze kadar bildirilmiş olan CACNA1S mutasyonlarından başlıcaları missens R528H, R1239 ve R1239G'dir. Yapılan çalışmalarda SPP'de ise her üç mutasyon da tespit edilmiştir (4).

Hastalar ataklar sırasında tipik olarak sabah güçsüzlük veya bacaklarında ağırlık hissi ile uyanır (3). Güçsüzlük ilerledikçe, güçsüzlükle orantılı olarak kasların uyarılabilirliği azalır ve derin tendon refleksleri hipoaktif hale gelir (3, 6). Özellikle ağır egzersiz sonrası uykudan uyanma döneminde atak görülme olasılığı yüksektir. Ataklar genellikle birkaç saatle sınırlıdır. Nadiren birkaç güne kadar da uzayabilir. Atak sonlanınca kas gücü normale döner (3, 6). Ancak sık yineleyen ataklar sonrasında kalıcı güçsüzlük te görülebilir (10). Hastalık ilerledikçe atak sıklığında ve şiddetinde artış ortaya çıkabilir (7). Alkol alımı, fiziksel ve emosyonel stres, soğuk hava, karbonhidratlı ve tuzlu gıda alımı, subkutan insülin enjeksiyonu, enfeksiyonlar, travma, cerrahi girişim atakların tetiklenmesine sebep olabilir (7, 10, 11). HPP atakları genellikle geceleri veya sabaha karşı gözlenir. Bunun sebebi, potasyumun diürenal ritim göstermesi ve geceleri kas dokusuna potasyum girişinin daha yoğun olmasıdır (3). Bizim olgumuzda da ataklar sıklıkla geceleri ortaya çıkıyordu.

HPP'de tedaviye başlamadan önce hipokalemi tanısı klinik ve laboratuvar bulgularıyla doğrulanmalıdır. Akut epizotlarda 60-120 mEq KCL oral yoldan uygulanır. 15-20 dakikada kas gücü yerine gelmelidir. Eğer iyileşme görülmez ise 60 mEq daha verilmelidir (1, 3). Aşırı K⁺ uygulamaları tedavi sonrası K⁺ hücre dışına çıkmasıyla hiperpotasemiye neden olabilir (3). Bu açıdan dikkatli olunmalıdır. Hipokalemik epizotları önlemek için K⁺ tutucu diüretikler, düşük karbonhidratlı diyet ve karbonik anhidraz inhibitörleri verilebilir (3, 10).

Bizim olgumuzda aile öyküsü olmadığı ve sekonder bir neden saptanmadığı için HPP'nin daha nadir görülen bir tipi olan sporadik formu düşünüldü. Genetik incelemesi planlandı. Kla-

sik olarak otozomal dominant geçişli bu hastalığın nadir olarak sporadik de olabileceği akılda tutulmalıdır.

KAYNAKLAR

1. Keskin K, Şar F, Toraman Y, Gökçek İ, Kazancıoğlu Z, Sağlam Z. Tirotoksik periyodik paralizi: olgu sunumu. Haseki Tıp Bülteni 2005;43(3):197-200
2. George AL. Leaky channels make weak muscles. J Clin Invest 2012;122(12):4333-6.
3. Sakallıoğlu O, Gök F, Aydın Hİ, Kalman S, Vurucu S. Hipokalemik periyodik paralizili bir Türk hastada voltaj bağımlı kalsiyum kanal mutasyonu, R1239. Bakırköy Tıp Dergisi 2009;5(3):120-2.
4. Ahlawat SK, Sachdev A. Hypokalemic paralysis. Postgrad Med J 1999;75(882):193-7.
5. Korkut S, Kandış H, Güneş H, Esin K. Ailesel hipokalemik periyodik paralizi. Düzce Tıp Dergisi 2010;12(3):62-4.
6. Koç F, Bozdemir H, Sarıca Y. Familial periyodik paralizili bir aile. Gülhane Tıp Dergisi 2003;45(4):379-82.
7. Dikici S, Kocaman G, Şen Ş, Ercan N. Periyodik paralizi. Düzce Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü Dergisi 2011;1(1):21-3.
8. Qing KE, Benyan LUO. Gender differences in penetrance and phenotype in hypokalemic periodic paralysis. Muscle Nerve 2013;47(1):41-5.
9. Park YH, Kim JB. An atypical phenotype of hypokalemic paralysis caused by a mutation in the sodium channel gene SCN4A. Korean J Pediatr 2010;53(10):909-12.
10. Koç F. Hipokalemik perodik paralizili 13 olgunun analizi. Türkiye Acil Tıp Dergisi 2008;8(1):1-5.
11. Kim H, Hwang H, Cheong HI, Park HW. Hypokalemic periodic paralysis; two different genes responsible for similar clinical manifestations. Korean J Pediatr 2011;54(11):473-6.