

Behr Sendromu

Uzm. Dr. Yeşim Yetimalar

Atatürk Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Nöroloji Kliniği

Uzm. Dr. Nevin Gürgör

Atatürk Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Nöroloji Kliniği

Dr. Elif Özdemir

Atatürk Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Nöroloji Kliniği

Uzm. Dr. Mustafa Başoğlu

Atatürk Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Nöroloji Kliniği

İletişim

Dr. Yeşim Yetimalar

Atatürk Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Nöroloji Kliniği Basın Sitesi, İzmir

Tel.No: 0232 2434343-2518

e-mail: yetimalar@efes.net.tr

Behr Sendromu

ÖZET Bu yazıda, Behr sendromu tanılı bir 31 yaşında bir hasta sunulmuştur. Behr sendromu çok nadir görülen, erken başlangıçlı, otozomal resesif

geçişli herediter ataksiler içinde yer alan yavaş progresif spinoserebellar dejenerasyondur. Başlıca klinik özellikleri mental retardasyon, optik atrofi, serebellar ataksi ve spastik paraparezi olup diğer nörolojik bulgular eklenebilir.

Behr Syndrome

ABSTRACT In this article, a 31 year old man with Behr syndrome is presented. Behr syndrome is a rarely described, slow progressive spinocerebellar

degeneration and associated with early-onset autosomal recessive hereditary ataxias. The main clinical features are mental retardation, optic atrophy, cerebellar ataxia and spastic paraparesis. Other neurologic signs can be combined.

GİRİŞ

Behr Sendromu idiyopatik, erken başlangıçlı, otozomal resesif geçişli, herediter ataksiler içinde yer almaktadır. İnfantil optik atrofi-ataksi sendromu olarak da bilinir. Başlıca 3 tanısal özelliği vardır: 1. Erken infantil dönemde başlangıç. 2. Nörolojik bulgular: Bilateral optik atrofi, spastisite, derin tendon reflekslerinde artma, Babinski pozitifliği, serebellar ataksi, mental retardasyon 3. Bulguların uzun süreli stabilizasyonunu takiben yavaş progresyon.^{1,4,5}

Başlangıç yaşı 20 yaşın altında olup sıklıkla infantil dönemde ortaya çıkmaktadır ve yavaş seyirlidir. Behr sendromunun başlıca klinik özellikleri optik atrofi, spastisite, serebellar ataksi ve mental retardasyon olmakla birlikte ek nörolojik bulgular eşlik edebilir. Retinitis pigmentosa, sağırılık, mental retardasyon ve periferik nöropati tanımlanmıştır. Serebellar bulguların ortaya çıkması üçüncü dekada kadar uzayabilir.^{2,4} Hastalık hakkında literatür bilgisi az sayıda olup, bir kaç olgu bildiri ile sınırlıdır. Bu olgularda progresif optik atrofi, serebellar ataksi, mental retardasyon ve spastik paraparezinin yanında miyoklonik epilepsi, idrar inkontinansı, demans atetoz ve periferik nöropatinin de eşlik edebileceği bildirilmiştir.² Bu bildiride çok ender görülen bir sendrom olan Behr sendromunun tipik öykü ve klinik bulgularını taşıyan bir olgu sunulmuştur.

OLGU

31 yaşında erkek hasta bacaklarında güçsüzlük, yürüme güçlüğü, işitme kaybı ve denge-sizlik nedeniyle kliniğimize yatırıldı. Erken çocukluk yıllarında başlayan bu yakınmaları giderek artış göstermiş. Özgeçmişinde ek bir özellik olmayan olgunun, erkek kardeşinde de benzer yakınma ve bulgular olduğu belirtildi. Fizik bakıda özellik yoktu. Nörolojik bakıda bilateral optik atrofi, dizartri, geniş tabanlı ataksik yürüme, spastik paraparezi, dört yanlı hiperaktif derin tendon refleksleri, bilateral Babinski pozitifliği ve ayaklarında iskelet deformiteleri saptandı. Mental muayene ılımlı mental retardasyon olarak değerlendirildi. Odyolojik testlerle bilateral sensorinöral işitme kaybı saptandı. Olgunun yapılan incelemelerinde hematolojik, serolojik ve rutin biyokimyasal değerleri normal bulundu. EEG normal sınırlar içindeydi. Serebral MRG'de yaygın serebral ve serebellar atrofi, ponsta, her iki serebral pedünkülde ve bilateral periventriküler beyaz cevherde simetrik, diffüz hiperintens alanlar izlendi. Spinal MRG olağan olarak değerlendirildi. EMG de özellik saptanmadı. SEP üst ve alt ekstremitelerde normal, VEP'de bilateral iletim bloğu bulundu. Folik asit, B12 vitamini ve E vitamini değerleri normal sınırlar içindeydi.

TARTIŞMA

Behr Sendromu ilk kez 1909 yılında Carl Behr tarafından tanımlanmıştır. Alman bir ailenin 4 bireyinde optik atrofi, spastik paraparezi ve serebellar ataksi tanımlanmıştır. 1940 yılında ise Franceschetti ve ark., bir çocuk hastada benzer yakınmalar gözlemlemiş ve infantil optik atrofi-ataksi olarak adlandırmışlardır. 1979 yılında Horoupian ve ark. Behr sendromlu bir olgunun klinik ve patolojik özelliklerini bildiren çalışmayı sunmuşlardır.² Çok ender görülen bu dejeneratif sendrom ile ilgili bildirimler hayli sınırlıdır. Familial özellikte olup otozomal resesif geçişlidir. Normal anne ve babanın birden fazla çocuğunda izlenmesi otozomal resesif geçişi düşündürmüştür. Thomas ve ark. bir ailede psödodominant geçiş olduğunu vurgulamışlardır.⁵ Semptomlar erken çocukluk döneminde başlar ve çok yavaş ilerler. Başlıca klinik bulgular mental retardasyon, optik atrofi, spastik paraparezi ve serebellar ataksidir. Optik atrofi dışında görsel bulgular retrobulber nevrit, temporal solukluk, retinitis pigmentosa, nistagmus, skotom olarak tanımlanmıştır. Bu olgularda bilinen klinik bulguların yanısıra periferik nöropati, sağlıklık, miyoklonik epilepsi ve idrar inkontinansı da bildirilmiştir. Bruyn ve ark. bir olgularında atetozun eşlik ettiğini vurgulamışlardır.^{1,4,5} Olgumuzun klinik özellikleri mental retardasyon, bilateral optik atrofi, spastik paraparezi ve serebellar ataksiden ibaret olup ek nörolojik bulgular saptanmadı. Bu bulguların çocukluk yaşlarından başlayarak zaman içinde çok yavaş olarak ilerlediği belirtildi. Hastanın erkek kardeşinde de aynı yakınmalar mevcut olup, bu nedenle yurt dışında tedavi gördüğü öğrenildi. Hasta aile öyküsü, hastalığın yavaş ilerlemesi ve klinik özellikleri nedeniyle Behr sendromu olarak değerlendirildi. Serebral MRG beyin sapı ve periventriküler beyaz cevherde T2 ağırlıklı incelemelerde hiperintens

alanlar görüldü. Behr sendromunun etiyolojisi aydınlatılamamış olmakla birlikte Marzan ve ark. bir olgularında beyaz cevher değişikliğine dikkat çekmişlerdir. Makalelerinde Behr sendromlu olgularda MRG'de görülebilen yaygın, simetrik beyaz cevher değişiklikleri nedeniyle hastalığın bilinmeyen bir biyokimyasal değişiklik sonucu gelişen miyelin bozukluğu hastalığı olabileceğini öne sürmüşlerdir.³

İlk nekropsis çalışması 1942 yılında Van Boegaert tarafından yapılmıştır. Daha sonra Horoupian ve ark., olgularının otopsi incelemesinde optik sinirlerde santral atrofi özellikle lateral genikülat cisimde ve pallidada belirgin olmak üzere yaygın nöron kaybı, aksonal sferoidler ve gliosis izlenmiştir.²

Behr Sendromlu bir ailede sinir biopsisinde aksonal dejenerasyon ve rejenerasyonla giden kronik nöropati özellikleri bildirilmiştir.^{2,3} Thomas ve ark., 1984'de asyalı bir ailenin Behr sendromlu 5 çocuğunda yaptıkları incelemelerde en genç hastada klinik olarak myopati olmaksızın kas biopsisinde elektron mikroskopda sarkoplazmik retikulumda spiral silindirik yapılardan oluşan multipl inklüzyon ve parakristalin cisimcikleri bildirilmiştir.⁵

Aile öyküsü, klinik özellikleri, bulguların seyri ve radyolojik bulguların eşliğinde olgumuz Behr sendromu ile uyumludur. Nadir izlenmesi nedeniyle dikkat çekici görünmektedir.

KAYNAKLAR

1. Fink JK et al. Hereditary spastic paraplegia: advances in genetic research. *Neurology* 1996; 46: 1507-14.
2. Horoupian DS, Zucker DK, Moshe S. Behr syndrome: a clinicopathologic report. *Neurology* 1979; 29: 323-7
3. Marzan KA, Barron TF. MRI abnormalities in Behr syndrome. *Pediatr Neurol* 1994; 10: 247-8.
4. Raymond DA, Maurice V, Allan HR. Principles of Neurology. 6th edition, New York 1997;1094-101.
5. Thomas PK, Workman JM, Thage O. Behr syndrome. *J Neurol Sci* 1984; 64: 137-48.