

ISAAC SENDROMLU BİR OLGU SUNUMU

Okan Bölükbaşı*, Mehmet Özmenoğlu**

İlk kez 1961'de tanımlanan Isaac sendromu, kas katılığı, güçsüzlük ve fasikülasyonlarla seyreden ve devamlı kas fibril aktivitesi (CMFAS) ile ilişkili bir sendromdur. Periferik nöropati ve hiperhidrosis görülebilir. Olayın fizyopatolojisinde, periferik sinir potasyum kanallarındaki bir bozukluk düşünülmektedir. Tedavide karbamazepin, fenitoin gibi membran stabilizatörleri ve immunosüpresyon denenmektedir. Isaac sendromunun tipik özelliklerini gösteren ve karbamazepin tedavisi ile oldukça düzelen bir olgumuzu ve EMG bulgularını sunuyoruz.

Anabtar Kelimeler: Isaac sendromu, devamlı kas fibril aktivitesi sendromu

Isaac Syndrome: Case Report

Isaac syndrome is characterized by muscle weakness, spasms and continuous muscle fiber activity (CMFA). peripheral neuropathy and hyperhidrosis may also be seen. An immune-mediated peripheral nerve membrane potassium channel disorder is considered in the etiopathogenesis of the disorder. Carbamazepine, phenytoin and immunosuppression are the therapeutic choices. We report a case with Isaac syndrome and discuss the treatment and EMG findings.

Key Words: Isaac syndrome, continuous muscle fiber activity

Isaac sendromu, ilk kez 1961'de Isaac tarafından iki hastada kas katılığı, güçsüzlük ve fasikülasyonlarla seyreden ve devamlı kas fibril aktivitesi (Continuous muscle fibre activity syndrome: CMFAS) ile ilişkili bir sendrom olarak tanımlanmış ve daha sonra Mertens ve Zechocke tarafından 1965'de "Nöromyotoni" olarak adlandırılmıştır. Ancak Isaac sendromu gerçek bir myotoni değildir (1).

Genelde ikinci hayatın ikinci on yılında ve erkeklerde sık görülür. İlk belirti kas krampları ve kas katılığıdır. Daha sonra kontrakte kasta gevşeme zorluğu, gevşeme zamanında uzama başlar. Fokal başlayan yakınmalar, zamanla jeneralize olur. Karakteristik olarak yakınmalar, uykuda kaybolur. devamlı kontraksiyon eylemi nedeni ile tutulan kaslarda hipertrofi gelişebilir (4).

CMFAS aktivitesi, nöromusküler blokla ortadan kaldırılabileceği halde proksimal blokla yok edilemez. Bu fizyopatolojik olayın, alfa motor nöronun distalinde olduğunu gösterir. Bazı olgularda periferik nöropati ve laringeal spasm eşlik edebilir. Elektromyografide, ritmik ve devamlı ateşlemenin olduğu karakteristik spontan deşarjlar, tüm hastalıklı kaslarda gözlemlenebilir. CMFAS edinsel ya da herediter periferik nöropatilerde, radyasyona maruz kalmada, pontin demyelinizasyonda, malignansilerde, sclerodermada, çingiraklı yılan sokmasında, cıva di-

üzünde, tuz kaybında, kurşun, altın ve D-penicillamin kullanımının yan etkisi (toksikasyon) durumlarında görülebilir (2).

Bir nöromyotoni olgusunu tanı ve tedavisiyle sunuyoruz.

OLGU

Yirmidört yaşında erkek hasta, dört yıldır, bacak ve kollarında kramp, fasikülasyon ve giderek artan yürüme güçlüğü yakınmalarıyla başvurdu. 1.5 yıl önce ellerinde kontraksiyondan sonra gevşeme bozukluğu ortaya çıkmış ve 1.5 yıl önce Kuzey Rusya'da inşaat işçisi olarak çalışırken daha da artmış ve işten ayrılarak Türkiye'ye dönmüş. Yakınmaları soğukla artıyor ve geceleri uykuda da devam ediyormuş.

Muayanesinde kolda ve ellerde belirgin, yüzü ve dili içermeyen yaygın fasikülasyon ve myokimi vardı. Elini yumruk yaptığında gevşetmesi için geçen süre uzamıştı. Kaslarda hipertoni ve hipertrofi vardı, kas gücü normaldi. Perküsyon myotonisi alınamadı. Derin tendon refleksleri çok azalmıştı. Plantar yanıtlar fleksördü. Ekstremitelerin uç kısımlarında eldiven-çorap tarzı hipoestezi vardı. Hiperhidrosis dikkati çekiyordu. Respiratuvar fonksiyonlar bozulmamıştı.

Kas enzimleri dahil kan biyokimyası, tam kan sayımı, idrar, akciğer radyogramı, EKG, direk kranyum rad-

* Araş. Gör. Dr.

** Doç. Dr.

Karadeniz Teknik Üniversitesi Farabi Hastanesi Nöroloji ABD, Trabzon

yogramı, formül lökosit, batin ultrasonografisi, eko-kardiyografi, ASO, CRP, ANA, anti-DNA, tiroid hormon testleri normaldi.

Motor ve duyuşal sinir iletim alıřmaları, stimülasyon ve kayıt için yüzeyel elektrodlar kullanılarak standart prosedürlere uygun biçimde alıřıldı. Kayıtlar, Nikon Kohden, Neuropack II aygıtıyla, konsantrik iğne elektrodlar kullanılarak yapıldı. Sıcaklık 33-35°C'de kontrolde tutuldu. Median, ulnar, peroneal ve sural sinir iletim hızlarında 1/3 oranında yavaşlama ve distal latanslarında belirgin uzama saptandı. Ekstansör digitorum kommunis ve abductor digiti minimi kaslarında konsantrik iğne elektrod incelemesinde, dinlenme durumunda devam eden devamlı kas fibril aktivitesine rastlandı. Bu aktivite, ardısıra gelen tek unit boşalmırlar şeklinde idi. İstemli kontraksiyonlar da; "bizarre" ardısıra yüksek frekanslı boşalmırlara yol açıyordu. Bilek düzeyinde % 2'lik lidokain ile ulnar sinir bloke edildi ve ulnar sinir uyarıldıđında aksiyon potansiyeli kaydedilemedi. Ancak bu blođa rağmen konsantrik iğneden spontan motor unit potansiyeller kaydedilmeye devam etti. Kürarizasyon yapılmadı.

Hastaya 600 mg/gün karbamazepin başlandı ve yakınmaları 10 gün içinde giderek azalan biçimde % 40-50 düzeyinde düzeldi. Hasta iki ay içinde yeniden alıřabilmeye başladı.

TARTIřMA

Olgu, Isaac sendromunun tüm özelliklerini gösteren bir hastadır. Thymoma, bronř karsinomu, paraneoplastik sendromlar yönünden yaptığımız incelemeler normal bulunmuřtur. Nöromyotoni ile ma-

lignansinin birarada görüldüğü birçok olgu bildirilmiş ve polinöropatinin görülmese, alta yatan immün patolojiye bağlanmıştır. Plazmaferez ile düzelen olgular da bildirilmiştir (2). İmmün olayın, periferik sinirlerde normalde sinir eksitabilitesini yöneten sodyum kanallarına yönelik immün bir saldırı ve sonucunda membran bozukluđu olduđu düşünölmektedir. Bu nedenle immunosupresif tedavi denenlen bulgular da vardır. Auger 1984'de, iki ayrı ailede sinir iletim alıřmalarının normal olmasına karşılık yaygın myokimi ve kas krampları gözledi. Yine 1984'de Stephens, bir anne ve ođlunda otozomal dominant geişli bir kas katılıđı ve erken dönemde rijidite bildirdi.

Isaac sendromu 1961'den beri sporadik olgular şeklinde bildirilmektedir. Sendrom hakkında klasik kitap bilgileri tartışmalıdır. Bulgular arasında kesinlik yoktur. Bazı yazarlara göre sıcaklık deđişiklikleri aktiviteyi etkilememekte ve yine bazı arařtırmacılara göre EMG'de fibrilasyon potansiyelleri mutad bulgu olmaktadır (1,2,4). Geniş seri alıřmaları ile, sendrom hakkında daha kesin yargılara varmak mümkün olacaktır.

KAYNAKLAR

1. Foster JB. Myokymia, continuous muscle fiber activity. In: Walton J, ed. Disorders of Voluntary Muscle. 5th ed. Edinburgh: Churchill Livingstone, 1988;894
2. Newson DJ, Mills KR. Immunological associations of acquired neuromyotonia (Isaac's syndrome). Report of five cases and literature review. Brain 1993;116:453-469
3. Sinha S, Newson DJ, Mills K et al. Autoimmune etiology for neuromyotonia (Isaac syndrome). Lancet 1991;338:75-77
4. Sivak M, Ochoa J, Fernandez JM. Generalized myokymia. In: Brown WF, Bolton CF, ed. Clinical Electromyography, Boston: Butterworth-Heinemann, 1993;129