

Herediter Basınca Duyarlı Nöropati: Dört Ailenin Klinik ve Elektrofizyolojik Özellikleri*

Hereditary Neuropathy with Liability to Pressure Palsy: The Clinical and Electrophysiological Features of Four Families* *

Ayşe Oytun Bayrak¹, Esra Battaloğlu², Handan Akar³, İbrahim Barış², Musa Kazım Onar¹

¹Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi, Nöroloji Anabilim Dalı, Samsun, Türkiye

²Boğaziçi Üniversitesi Moleküler Biyoloji ve Genetik Anabilim Dalı, İstanbul, Türkiye

³Samsun Mehmet Aydın Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Nöroloji Kliniği, Samsun, Türkiye

* Bu olgu sunumu 25. Ulusal Klinik Nörofizyoloji EEG-EMG Kongresinde sözlü bildiri olarak sunulmuştur.

** This case report was presented at 25th National Clinical Neurophysiology EEG-EMG Congress as an oral presentation.

Türk Norol Derg 2010;16:193-198

ÖZET

Herediter basınca duyarlı nöropati (HBDN) minör bir travma veya bası sonrası ortaya çıkan akut, ağrısız ve tekrarlayıcı mononöropati atakları ile karakterize otozomal dominant (baskın) geçişli ailevi bir hastalıktır. HBDN tanısı ayrıntılı incelemenin yapılmadığı durumlarda kolaylıkla atlanabilmekte ve bu yüzden hastalar gereksiz medikal ve cerrahi girişimlere maruz kalabilmektedir. Biz anamnez, nörolojik muayene ve elektrofizyolojik bulguların tanıdaki önemini vurgulamak amacıyla HBDN tanılı dört hastamız ve yakınlarının özelliklerini literatür eşliğinde tartıştık. Yedi olguda genetik inceleme yapıldı ve tümünde HBDN delesyonu gösterildi.

Anahtar Kelimeler: Nöropati, hereditör, basınca duyarlılık, elektrofizyoloji.

ABSTRACT

Hereditary Neuropathy with Liability to Pressure Palsy: The Clinical and Electrophysiological Features of Four Families

Ayşe Oytun Bayrak¹, Esra Battaloğlu², Handan Akar³, İbrahim Barış², Musa Kazım Onar¹

¹Department of Neurology, Faculty of Medicine, University of Ondokuz Mayıs, Samsun, Turkey

²Department of Molecular Biology and Genetics, University of Bogazici, Istanbul, Turkey

³Clinic of Neurology, Samsun Mehmet Aydın Training and Research Hospital, Samsun, Turkey

Hereditary neuropathy with liability to pressure palsy (HNPP) is an autosomal dominant disorder characterized by acute, painless and recurrent mononeuropathies that are secondary to minor trauma or compression. Diagnosis is often overlooked when detailed examinations are not performed. We discuss the features of our four HNPP patients and their close relatives in order to emphasize the importance of clinical and electrophysiological findings in the diagnosis of HNPP. Four patients and three members of the family underwent genetic testing and HBDN deletion was shown in all.

Key Words: Neuropathy, hereditary, liability to pressure palsies, electrophysiology.

GİRİŞ

Hereditör basınca duyarlı nöropati (HBDN) akut, ağrısız ve minör travma sonrası tuzak bölgelerde ortaya çıkan tekrarlayıcı mononöropati atakları ile karakterize otozomal dominant geçişli ailevi bir hastalıktır. Elektrofizyolojik bulguları semptomatik ve asemptomatik bazı sinirlerde distal yavaşlama ve bilinen tuzak bölgelerde fokal iletim yavaşlamaları ile karakterize sensörimotor demiyelinizan bir polinöropati ile uyumludur (1). Olguların %84'ünde 17p12 lokusunda periferik miyelin protein (PMP22) geninin lokalize olduğu bölgede 1.4 Mb uzunluğunda delesyon saptanırken bazı olgularda ise bu gende nokta mutasyonu olduğu gösterilmiştir (2-4). Sinir biyopsisinde miyelin kılıfta şişme ve katlanmalar sonucu oluşan tomaküla adı verilen değişiklikler gözlenir (5). HBDN tanısı, bilinen aile öyküsünün olmadığı ve ayrıntılı incelemenin yapılmadığı durumlarda kolaylıkla atlanabilmekte ve bu yüzden hastalar gereksiz medikal ve cerrahi girişimlere maruz kalabilmektedir. Bu çalışmada, anamnez, nörolojik muayene ve elektrofizyolojik bulguların tanıdaki önemini vurgulamak amacıyla HBDN tanılı hastalarımız ve aile yakınlarının özelikleri değerlendirildi.

HASTALAR ve YÖNTEM

2007-2010 yılları arasında Ondokuz Mayıs Üniversitesi Nöroloji Polikliniğine başvuran, incelemeler sonucu HBDN düşünülen ve tanıları genetik olarak desteklenen farklı ailelerden dört hasta ve bu hastaların HBDN tanısı koyduğumuz aile yakınları retrospektif olarak değerlendirildi.

Elektrofizyolojik incelemeler Neuropack-8 EMG cihazı (Nihon Kohden, Tokyo, Japan) ile yapıldı. Deri ısısının 31-32°C arasında olması sağlandı. Sinir iletimlerinde iki yanlı median, ulnar, peroneal ve posteriortibial motor iletimler ile F yanıtları değerlendirildi. Duyusal sinir aksiyon potansiyelleri (DSAP) antidromik olarak elde edildi ve iki yanlı median, ulnar, peroneal süperfişiyal ve sural sinirler değerlendirildi. Sinir iletim testi sonuçları laboratuvar normal değerleri referans alınarak yorumlandı. İğne EMG'de üç ekstremitede distal ve proksimal kaslar değerlendirildi.

Genetik incelemelerde kromozom 17p12-12 lokusundaki kısa bitişik tekrar dizi analizinde dört bölge (AC005703 (4A), AC0013248 (9A), AC0013248 (9B) ve D17S2220) incelendi (6,7).

BULGULAR

Toplam sekiz olguda (dört hasta ve birer aile yakınında) anamnez, nörolojik muayene ve elektrofizyolojik incelemeler sonucu HBDN düşünüldü. Hastaların demografik ve klinik özellikleri Tablo 1'de, sinir iletim testlerindeki bulgular Tablo 2'de özetlenmektedir. Yedi olguda genetik inceleme yapıldı ve tümünde HBDN delesyonu gösterildi. Hastalardan birinin aile yakınına genetik inceleme yapılamadı.

Tablo 1. Hastaların demografik ve klinik özellikleri

Hasta	Yaş	Cinsiyet	Başvuru semptomu	Başvuru öncesi semptomlar	Motor	Duyu	Tendon refleksleri
1	23	E	Sağ düşük ayak	Ellerde uyuşma	Bilateral parmak, addüksiyon, abduksiyonu 3/5, sağ ayak DF, eversiyonu 0/5	Bilateral ulnar, peroneal hipoestezi	Üstte azalmış, altta kayıp
2	43	E	Sağ düşük ayak	Ellerde uyuşma	Sağ ayak DF, eversiyonu 3/5	Sağ peroneal hipoestezi	Sağ biceps, patella azalmış
3	26	E	Sol elde güçsüzlük	(-)	Sol el parmak addüksiyon, abduksiyonu 4/5	Sol ulnar ve çorap tarzı hipoestezi	Sol üst ekstremit, bilateral Aşil refleksi azalmış
4	58	E	Bilateral düşük ayak	Ayaklarda güçsüzlük, ellerde uyuşma	Sağ ayak DF, eversiyonu 2/5, sol ayak DF, eversiyonu 3/5	Bilateral peroneal hipoestezi	Bilateral Aşil refleksi kayıp

E: Erkek, DF: Dorsifleksiyon.

Tablo 2. Hastalarımızın sinir iletim testlerinin bulguları*

İncelenen sinir	Normal	Hasta 1	Hasta 2	Hasta 3	Hasta 4
(Sađ)					
Median DSAP TL (ms)	≤ 3.5	YY	4.1	YY	YY
Amplütüd (μV)	≥ 20	YY	34	YY	YY
İleti hızı (m/s)	≥ 50	YY	34	YY	YY
Ulnar DSAP TL (ms)	≤ 3.1	YY	3.4	3.7	YY
Amplütüd (μV)	≥ 17	YY	16	5	YY
İleti hızı (m/s)	≥ 50	YY	35	32	YY
(Sol)					
Median DSAP TL (ms)	≤ 3.5	YY	5.2	YY	YY
Amplütüd (μV)	≥ 20	YY	9	YY	YY
İleti hızı (m/s)	≥ 50	YY	27	YY	YY
Ulnar DSAP TL (ms)	≤ 3.1	YY	3.6	YY	YY
Amplütüd (μV)	≥ 17	YY	27	YY	YY
İleti hızı (m/s)	≥ 50	YY	33	YY	YY
(Sađ)					
Median BKAP DML (ms)	≤ 4.4	5.4	4.8	7.8	6.4
Amplütüd (mV) B/D	≥ 8	12/12	12/12	11/11	9/7
İleti hızı (m/s)	≥ 49	48	51	48	35
Ulnar BKAP TL (ms)	≤ 3.3	3.7	3.9	4.8	3.4
Amplütüd (mV) B/DA/DÜ	≥ 10	11/3/2	8/8/7	15/15/15	15/12/11
İleti hızı (m/s) DS/P	≥ 49	52/27	57/45	66/42	55/24
(Sol)					
Median BKAP DML (ms)	≤ 4.4	4.5	5.2	9.1	
Amplütüd (mV) B/D	≥ 8	6/6	11/9	7/7	
İleti hızı (m/s)	≥ 49	50	49	45	
Ulnar BKAP DML (ms)	≤ 3.3	3.9	3.6	5.2	
Amplütüd (mV) B/DA/DÜ	≥ 10	10/10/2	11/10/10	13/13/7	
İleti hızı (m/s) DS/P	≥ 49	51/14	54/43	54/19	
(Sađ)					
Peroneal BKAP DML (ms)	≤ 6.5	8.7	8.0	10.5	YY
Amplütüd (mV) B/FB/PO	≥ 4	7/4/3	0.2/0.2/0.15	3/3/3	YY
İleti hızı (m/s) DS/P	≥ 44	34/16	37/16	36/40	YY
Tibial BKAP DML (ms)	≤ 5.8	5.9	4.3	5.5	6.6
Amplütüd (mV) B/PO	≥ 8	15/15	9/5	12/10	3/1
İleti hızı (m/s) DS/P	≥ 41	37	35	37	38
(Sol)					
Peroneal BKAP DML (ms)	≤ 6.5	11.8	7.1	10.2	YY
Amplütüd (mV) B/FB/PO	≥ 4	3/1/1	1.4/0.6/0.2	4/4/4	YY
İleti hızı (m/s) DS/P	≥ 44	46/11	36/42	37/39	YY
Tibial BKAP DML (ms)	≤ 5.8	6.4	4.8	5.2	6.4
Amplütüd (mV) B/PO	≥ 8	17/15	12/9	12/10	2/1
İleti hızı (m/s)	≥ 41	33	38	44	36
(Sađ)					
Sural DSAP TL (ms)	≤ 4.4	YY	4.8	4.0	4.5
Amplütüd (μV)	≥ 6	YY	4	12	8
İleti hızı (m/s)	≥ 40	YY	31	40	31
(Sol)					
Sural DSAP TL (ms)	≤ 4.4	YY	YY	3.9	5.2
Amplütüd (μV)	≥ 6	YY	YY	10	4
İleti hızı (m/s)	≥ 40	YY	YY	41	27

Tablo 2. Hastalarımızın sinir iletim testlerinin bulguları (devamı)

İncelenen sinir	Normal	Hasta 1	Hasta 2	Hasta 3	Hasta 4
(Sağ)					
Peroneal DSAP TL (ms)	≤ 4.4	YY	YY	YY	YY
Amplütüd (µV)	≥ 6	YY	YY	YY	YY
İleti hızı (m/s)	≥ 40	YY	YY	YY	YY
(Sol)					
Peroneal DSAP TL (ms)	≤ 4.4	YY	YY	YY	YY
Amplütüd (µV)	≥ 6	YY	YY	YY	YY
İleti hızı (m/s)	≥ 40	YY	YY	YY	YY

* Patolojik değerler koyu yazılmıştır.

BKAP: Bileşik kas aksiyon potansiyeli, DSAP: Duyusal sinir aksiyon potansiyeli, TL: Tepe latans, B: Bilek, D: Dirsek, DA: Dirsek altı, DÜ: Dirsek üstü, DS: Distal, P: Proksimal, PO: Poplitea, FB: Fibula başı, YY: Yanıt yok.

Olgu 1

Yirmi üç yaşında erkek hasta sağ ayağında güçsüzlük şikayeti ile başvurdu. Yaklaşık bir hafta önce arkadaşının ev taşımasına yardım etme esnasında uzun süre merdiven inip çıkmak zorunda kalmış ve ertesi gün sağ ayağında güçsüzlük ve uyuşma fark etmişti. Beraberinde ağrısı olmamıştı. Öz geçmişinde bilgisayar başında uzun süre kaldığında ellerde uyuşma olup düzelme öyküsü mevcuttu. Soy geçmişinde özellik tariflemiyordu. Nörolojik muayenesinde iki yanlı parmak addüksiyon ve abduksiyonu 3/5, sağ ayak dorsifleksiyon ve eversiyonu 0/5 kas gücünde idi. İki yanlı ulnar ve peroneal sinir innervasyon alanlarında hipostezi mevcuttu. Derin tendon refleksleri üst ekstremitelerde azalmış bulunurken alt ekstremitelerde kayıptı. Elektrofizyolojik incelemede hem semptomatik hem de asemptomatik bazı sinirlerde motor iletimlerde ileti hızlarında yavaşlamayla beraber distal motor latanslarda uzama ve baskı bölgelerinde fokal iletim yavaşlamaları ve/veya parsiyel ileti bloğu görüldü. Duyusal sinir aksiyon potansiyelleri ya elde edilemedi ya da latansta hafif uzama, ileti hızında azalma ve amplütüdde düşme görüldü. F yanıtı ya elde edilemedi ya da minimum latansları uzamış ve/veya persistansları azalmış bulundu. İğne EMG'de sağ peroneal sinir innervasyonlu kaslarda akut ve kronik denervasyon bulguları ile üst ekstremitelerde distal kaslarda kronik denervasyon bulguları görüldü.

Klinik ve elektrofizyolojik bulgular bize HBDN'yi düşündürdü. Aile öyküsünü tekrar ısrarla sorguladığımızda hastamızın 46 yaşındaki babasında 10 yaşlarındayken sol elde düşük el gelişip kendiliğinden düzeldiğini ve 20 yaşında askerde iken sağ ayağında düşük ayak gelişip yine kendiliğinden düzeldiğini öğrendik. Nörolojik muayenede derin tendon refleksleri üst ekstremitelerde azalmış bulunurken alt ekstremitelerde kayıptı. Elektrofizyolojik incelemede de hastamızla benzer bulgular elde edildi. Hem hastamız hem de babasında kromozom 17p12'de HBDN delesyonu gösterildi. Üç ay sonraki kontrolde sağ ayağındaki güçsüzlüğün 4/5 kas gücüne kadar düzeldiği görüldü.

Olgu 2

Kırk üç yaşında erkek hasta bir hafta önce dizinin üstünde uzun süre oturmasını takiben sağ ayağında güçsüzlük gelişmesi üzerine dış merkezde hastaneye başvurmuş ileri tetkik için fakültemize yönlendirilmişti. Ağrı tanımlamıyordu. Sabahları uyanınca ellerinde uyuşma olup sonradan düzelme dışında daha öncesine ait şikayeti yoktu. On iki yaşındaki oğlunda da iki kez sağ ayağında güçsüzlük olup düzelme öyküsü mevcuttu. Oğluna daha önce polinöropati denilerek steroid tedavisi verilmiş ve daha sonra şikayetleri geçince tedaviye devam edilmemişti. Nörolojik muayenesinde sağ ayak dorsifleksiyon ve eversiyonu 3/5 kas gücünde idi. Sağ peroneal sinir innervasyon alanında hipostezi mevcuttu. Derin tendon reflekslerinden sağ biceps ve patella refleksi azalmış, diğerleri normaldi. Elektrofizyolojik incelemede hem semptomatik hem de asemptomatik bazı sinirlerde motor iletimlerde ileti hızlarında yavaşlamayla beraber distal motor latanslarda uzama ve iki yanlı peroneal sinirde ileti hızında yavaşlama ve ileti bloğu görüldü. Duyusal sinir aksiyon potansiyelleri ya elde edilemedi ya da latansta hafif uzama, ileti hızında azalma ve amplütüdde düşme görüldü. F yanıtı ya elde edilemedi ya da minimum latansları uzamış ve/veya persistansları azalmış bulundu. İğne EMG'de iki yanlı peroneal sinir innervasyonlu kaslarda kronik denervasyon bulguları mevcuttu. Hastamızın oğlunda nörolojik muayenesinde alt ekstremitelerde derin tendon refleksleri azalmış bulundu, diğer muayene bulguları normaldi. Elektrofizyolojik incelemede de hemen hemen hastamızla benzer bulgular elde edildi. Hem hastamız hem de babasında genetik analiz ile HBDN delesyonu gösterildi. Hastamızın kontrollerde güçsüzlüğünde tam düzelme gözlemlendi.

Olgu 3

Yirmi altı yaşında garsonluk yapan erkek hasta bir iş gününün akşamı sol elde güçsüzlük ve hissizlik gelişmesi ve bir ay geçmesine rağmen tamamen düzelmemesi üzerine polikliniğimize başvurmuştu. Ağrı tanımlamıyordu. Öz

geçmiş ve soy geçmişinde özellik yoktu. Nörolojik muayenesinde sol el parmak addüksiyon ve abdüksiyonu 4/5 kas gücündeydi. İki yanlı aşıl ve sol üst ekstremitede derin tendon refleksi azalmış bulundu. Duyu muayenesinde sol ulnar sinir innervasyon alanlarında hipoestezi ve ayrıca çarp tarzı hipoestezi mevcuttu. Elektrofizyolojik incelemede hem semptomatik hem de asemptomatik bazı sinirlerde motor iletimlerde ileti hızlarında yavaşlamayla beraber distal motor latanslarda uzama ve sol ulnar sinirde dirsek-dirsek üstü segmentte iletim yavaşlaması ve parsiyel ileti blođu görüldü. F yanıtları ya elde edilemedi ya da minimum latansları uzamış ve/veya persistansları azalmış bulundu. Kırk sekiz yaşındaki babasının hiç semptomu olmamış olması ve nörolojik muayenesi normal olmasına rağmen elektrofizyolojik incelemede hemen hemen hastamızla benzer bulgular elde edildi. Hem hastamız hem de babasında HBDN delesyonu gösterildi. Hastamızın takibinde ikinci ayda kas gücü tamamen düzeldi.

Olgu 4

Elli sekiz yaşında fayans ustası erkek hasta her iki ayında güçsüzlük şikayeti ile başvurdu. İlk olarak iki yıl önce sağ ayakta güçsüzlük olup kısmen düzelmişti. Yine sol ayakta birkaç kez güçsüzlük olup düzelmeye ve ara aralarda uyuşma olup düzelmeye tarifliyordu. Dış merkezde karpal tünel sendromu ve lomber diskopati tanısı almış, çekilen lomber görüntülemelerde L2-3 posterosantral disk protrüzyonu saptanmış ve muayene bulgularını açıklamadığı düşünülerek fakültemize yönlendirilmişti. Nörolojik muayenesinde sağ ayak dorsifleksiyon ve eversiyonu 2/5, sol ayak dorsifleksiyon ve eversiyonu 3/5 kas gücünde idi. İki yanlı peroneal sinir innervasyon alanında hipoestezi mevcuttu. Derin tendon reflekslerinden iki yanlı aşıl refleksi alınamadı. Elektrofizyolojik incelemede hem semptomatik hem de asemptomatik bazı sinirlerde motor iletimlerde ileti hızlarında yavaşlamayla beraber distal motor latanslarda uzama ve sağ ulnar sinirde dirsek-dirsek üst segmentte iletim yavaşlaması ve parsiyel ileti blođu görüldü. F yanıtları üst ve alt ekstremitelerde elde edilemedi. Genetik incelemede HBDN delesyonu gösterildi. Hastanın annesinde de ara aralarda uyuşma olduğu ve birkaç kez düşük ayak geliştiđi öğrenildi. Annesine genetik inceleme yapılamadı. Kontrollerde hastamızın güçsüzlüğünde belirgin düzelmeye olmadı.

TARTIŞMA

Klinik ve elektrofizyolojik özellikleri ile HBDN düşündüğümüz ve tanılarını genetik olarak desteklediğimiz dört olgu sunduk. Olgularımız ve aile yakınlarını birlikte değerlendirdiğimizde literatür ile benzer olarak, dördüncü olgumuz dışında, en sık beklenen babadan ođula geçiş görülmektedir (8). HBDN'de akut felç atakları sıklıkla yaşamın ikinci ve üçüncü dekadlarında görülmekle beraber daha nadiren ilk atağın görülme yaşının doğumdan itibaren ye-

dinci dekada kadar da uzayabileceđi bildirilmektedir (8,9). Bizim olgularımızda da akut felcin ortaya çıkış yaşı literatürle benzer şekilde en sık ikinci dekadadır.

Hereditör basınca duyarlı nöropatinin tipik klinik özellikleri minör bir travmayı takiben ortaya çıkan akut, ağrısız ve tekrarlayıcı mononöropati ataklarıdır. Mouton ve arkadaşları 17p12 kromozomunda PMP-22 gen delesyonunun gösterildiđi 99 HBND olgusunu değerlendirmişler, nörolojik bulguların ortaya çıkışı ve klinik özelliklerine göre semptomatik olmayan ve tipik olmayan klinik özelliklerin görüldüğü farklı tipte HBDN olguları da tanımlamışlardır. Tipik olmayan klinik özelliklerin görüldüğü grubu; tekrarlayıcı kısa süreli duysal semptomlar, ilerleyici mononöropati, Charcot-Marie-Tooth benzeri polinöropati, kronik duysal polinöropati, kronik inflamatuvar demiyelinizan polinöropati benzeri tablolar ve tekrarlayıcı subakut polinöropati olarak sınıflandırmışlardır. Aynı aile içinde farklı klinik tiplerin görülmesini nadiren de olsa bildirmişlerdir (9). Bizim olgularımız HBDN'nin tipik klinik özelliklerini göstermekteydi. Sadece üçüncü olgumuzun babasını öncelikli olarak semptomatik olmayan klinik tip olarak değerlendirdik. Yine Mouton ve arkadaşları özellikle tipik HBDN'de aynı aile içinde semptomların görülme yaşının ve akut felç sayısının çok deđişken olabileceđini de bildirmişlerdir (9).

HBDN'de en sık etkilenen sinirler sırası ile peroneal, ulnar, brakial pleksus, median ve radial sinirdir (8,10). Bizim olgularımızda da literatürle benzer şekilde en sık etkilenen sinirler peroneal ve ulnar sinirler idi. Birden fazla sinirin aynı anda etkilenmesi bildirilmiş ise de bizim olgularımızın hiçbirinde bu durum görülmedi. Nörolojik muayene bulguları değerlendirildiğinde, HBDN'de sıklıkla derin tendon reflekslerinin özellikle de aşıl refleksinin alınmadığı veya azaldığı bildirilmektedir. Arefleksi, pes kavus, skolyoz, kas güçsüzlüğüne eşlik eden atrofi de farklı klinik tipler ile birlikte nadiren bildirilmektedir (8-11). Nörolojik muayenenin normal olduđu olgular da bulunmaktadır (11). Bizim olgularımız ve aile yakınlarını değerlendirdiğimizde derin tendon refleksi ve literatürle benzer şekilde Aşıl refleksinin azalması ve alınmaması sık görülen bir bulgu idi. Olgularımızın hiçbirinde pes kavus, skolyoz, kas güçsüzlüğüne eşlik eden atrofi saptanmadı. Dördüncü olgumuzun hiç semptomu olmayan babasının ise muayene bulguları normaldi.

Klinik özellikler farklılık gösterse de, HBDN'de elektrofizyolojik bulgular karakteristiktir. Elektrofizyolojik bulgular semptomlu ve semptomsuz bazı sinirlerde distal motor latanslarda uzama, normal veya yavaşlamış ileti hızları, bilinen tuzak bölgelerde fokal iletim yavaşlamaları, duysal sinir aksiyon potansiyel amplitüdlerinde düşme veya duysal potansiyellerin elde edilemediđi sensörimotor demiyelinizan bir polinöropati ile uyumludur (1,8,9,12). Bizim tüm olgularımızda da literatürle benzer şekilde elektrofizyolojik özellikler bulunmaktaydı. Bazı araştırmacılar

median sinirde motor ve duyuşal iletilerde bilateral yavaşlama ile birlikte peroneal sinirde en az bir anormal parametrenin varlığını tanısal anahtar kriter olarak bildirmektedir (9,10). Bizim olgularımız bu anahtar kriterleri de karşılamaktaydı. Beydoun ve arkadaşları HBDN'li hastalarda semptomlu olan sinirin karşı ekstremitede semptomsuz olan aynı sinire yapılacak elektrofizyolojik inceleme ile semptomsuz sinirde de sıklıkla demiyelinizan bulgu yakalanabileceğini bildirmişlerdir (13). Bizim olgularımızda bu bulgu da gözlemlenmektedir.

Prognoz açısından değerlendirildiğinde sıklıkla felç epizodlarının arasında defisit beklenmemekle beraber bazen düzelme tam olmamaktadır. Felcin düzelmesi de günler içinde olabileceği gibi altı ay gibi uzun süreli de olabilmektedir (8,10,11). Bizim olgularımızda da benzer özellikler görüldü. Birinci ve dördüncü olgularımızda güçsüzlükte tam düzelme olmazken diğerlerinde iki-üç ay içinde tam düzelme görüldü.

Sonuç olarak; daha önceden bilinen aile öyküsü olmasa da tetikleyici bir aktivite sonrası gelişen akut, ağrısız felçlerin varlığında HBDN akla gelmeli ve hem semptomlu hem de semptomsuz sinirleri içeren ayrıntılı bir elektrofizyolojik inceleme yapılmalıdır. HBDN'nin erken dönemde tanınması ve hastaların eğitimi ile, tekrarlayıcı travmalardan ve uzun süren basılardan korunmak gibi, sekonder aksonal harabiyet önenebilir. Tanının erken dönemde konması hastaları gereksiz ve düzelmeyi olumsuz yönde etkileyebilecek cerrahi tedavilerden de koruyacağından ayrıca önemlidir.

KAYNAKLAR

1. Li J, Krajewski K, Shy ME, Lewis RA. Hereditary neuropathy with liability to pressure palsy: the electrophysiology fits the name. *Neurology* 2002;58:1769.
2. Nelis E, Van Broeckhoven C, De Jonghe P, Löfgren A, Vanderberghe A, Latour P, et al. Estimation of the mutation frequencies in Charcot-Marie-Tooth disease type 1 and hereditary neuropathy with liability to pressure palsies: a European collaborative study. *Eur J Hum Genet* 1996;4:25-33.
3. Chance PF, Alderson MK, Leppig KA, Lensch MW, Matsunami N, Smith B, et al. DNA deletion associated with hereditary neuropathy with liability to pressure palsies. *Cell* 1993;72:143-51.
4. Lupski JR, de Oca-Luna RM, Slaugenhaupt S, Pentao L, Guzzetta V, Trask BJ, et al. DNA duplication associated with Charcot-Marie-Tooth disease type 1A. *Cell* 1991;26:219-32.
5. Madrid R, Bradley WG. The pathology of neuropathies with focal thickening of the myelin sheath (tomaculous neuropathy). *J Neurol Sci* 1975;25:415-48.
6. Latour P, Boutrand L, Levy N, Bernard R, Boyer A, Claustat F, et al. Polymorphic short tandem repeats for diagnosis of the Charcot-Marie-Tooth 1A duplication. *Clin Chem* 2001;47:829-37.
7. Badano JL, Inoue K, Katsanis N, Lupski JR. New polymorphic short tandem repeats for PCR-based Charcot-Marie-Tooth disease type 1A duplication diagnosis. *Clin Chem* 2001;47:838-43.
8. Dubourg O, Mouton P, Brice A, LeGuern E, Bouche P. Guidelines for diagnosis of hereditary neuropathy with liability to pressure palsies. *Neuromuscul Disord* 2000;10:206-8.
9. Mouton P, Tardieu S, Gouider R, Birouk N, Maisonobe T, Dubourg O, et al. Spectrum of clinical and electrophysiologic features in HNPP patients with the 17p12 deletion. *Neurology* 1999;22:1440-6.
10. Gouider R, LeGuern E, Gugenheim M, Tardieu S, Maisonobe T, Léger JM, et al. Clinical, electrophysiologic, and molecular correlations in 13 families with hereditary neuropathy with liability to pressure palsies and a chromosome 17p12 deletion. *Neurology* 1995;45:2018-23.
11. Infante J, García A, Combarros O, Mateo JJ, Berciano J, Sedano MJ, et al. Diagnostic strategy for familial and sporadic cases of neuropathy associated with 17p12 deletion. *Muscle Nerve* 2001;24:1149-55.
12. Uncini A, Di Guglielmo G, Di Muzio A, Gambi D, Sabatelli M, Mignogna T, et al. Differential electrophysiological features of neuropathies associated with 17p12 deletion and duplication. *Muscle Nerve* 1995;18:628-35.
13. Beydoun SR, Sykes SN, Ganguly G, Lee TS. Hereditary neuropathy with liability to pressure palsies: description of seven patients without known family history. *Acta Neurol Scand* 2008;117:266-72.

Yazışma Adresi/Address for Correspondence

Yrd. Doç. Dr. Ayşe Oytun Bayrak

Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi

Nöroloji Anabilim Dalı 55139

Samsun/Türkiye

E-posta: oytun.bayrak@gmail.com

geliş tarihi/received 12/03/2010

kabul edilmiş tarihi/accepted for publication 28/06/2010