



Elektromiyografi ile Sporadik Hipokalemik Periodik Paralizi Tanısı Alan Bir Olgu A Case Diagnosed as Sporadic Hypokalemic Periodic Paralysis by Electromyography

Bekir Enes DEMİRYÜREK¹ , Handan TEKER² 

¹Acıbadem Sağlık Grubu, Kocaeli Hastanesi, Kocaeli, Türkiye

²Bolu Abant İzzet Baysal Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Nöroloji Bölümü, Bolu, Türkiye

Öz

Bu yazıda literatürde 1/100.000 sıklıkla nadir olarak gözlenen elektromiyografi, laboratuvar bulguları ve muayene ile sporadik hipokalemik periyodik paralizi (SHPP) tanısı alan otuz dört yaşındaki bir olgu akut kas güçsüzlüğü ile başvuran hastalarda akılda tutulması gereken önemli tanılardan biri olması sebebiyle sunulmuştur. Olgumuzda aile öyküsü olmadığı ve sekonder bir neden saptanmadığı için HPP'nin daha nadir görülen bir tipi olan sporadik formu düşünüldü. Genetik incelemesi planlandı. Klasik olarak otozomal dominant geçişli bu hastalığın nadir olarak sporadik de olabileceği akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Elektromiyografi, Hipokalemi, Periodik Paralizi

Abstract

In this article, a thirty-four-year-old patient diagnosed with sporadic hypokalemic periodic paralysis (SHPP), which is rarely observed in the literature with 1 / 100.000 frequencies, is presented as one of the important diagnoses to be kept in mind in patients presenting with acute muscle weakness. Since there was no family history in our case and no secondary cause was detected, the sporadic form of HPP, which is a rarer type, was considered. Genetic examination was planned. It should be kept in mind that this disease with an autosomal dominant transition can rarely be sporadic.

Keywords: Electromyography, Hypokalemi, Periodic Paralysis

GİRİŞ

Otozomal dominant bir iskelet kası hastalığı olan hipokalemik periyodik paralizi (HPP) paroksimal güçsüzlük atakları ile karakterizedir. En sık formu olan ve primer periodik paralizi de denen ailesel periyodik paralizi (APP) vakaların %55-70'ini oluşturur. APP gelişiminde rol oynayan SCN4A, CACNA1S veya KCNJ2 iyon kanalı genlerindeki mutasyon fiberin sürekli depolarizasyon ataklarına duyarlı olmasını sağlar ve böylece sodyum kanallarını etkisiz hale getirir, lif uyarılabilirliğini azaltır ve güçsüzlüğe neden olur (1).

HPP'nin diğer sebepleri arasında tirotoksik periyodik paralizi (TPP) ve sporadik hipokalemik periyodik paralizi (SPP) mevcuttur (2). SPP'li olgularda güçsüzlük atakları günlük, haftalık veya aylık aralıklarla görülebilir. Atak süresi birkaç saat ile birkaç gün arasında değişebilir (2). Güçsüzlük

ilerledikçe, güçsüzlükle orantılı olarak kasların uyarılabilirliği azalır ve derin tendon refleksleri hipoaktif hale gelir. Özellikle ağır egzersiz sonrası uykudan uyanma döneminde atak görülme olasılığı yüksektir. Atak sonlanınca kas gücü normale döner (3,4). Ancak sık yineleyen ataklar sonrasında kalıcı güçsüzlük te görülebilir. Hastalık ilerledikçe atak sıklığında ve şiddetinde artış ortaya çıkabilir (2).

Bu yazıda literatürde 1/100.000 sıklıkla nadir olarak gözlenen otuz dört yaşındaki SPP tanısı alan bir olgu akut kas güçsüzlüğü ile başvuran hastalarda akılda tutulması gereken önemli tanılardan biri olması sebebiyle sunulmuştur.

OLGU

Otuz dört yaşında erkek hasta ellerde ayaklarda karıncalanma kasılma şikayetleriyle kliniğimize başvurdu. 3 hafta önce bacaklarında sabah

uyandığında fark ettiği güçsüzlük şikâyeti ile dış merkeze başvurusu olmuş. Hastanın epikrizi değerlendirildiğinde başvurusunda Elektrokardiyografi incelemesinde kalp hızı 80/dk. sinüs ritminde normal olarak saptanmış. Nörolojik muayenesi bilateral alt ekstremitte proksimalinde 2/5 distalinde 3/5 düzeyinde üst ekstremitelerde 4/5 düzeyinde kas güçsüzlüğü ve derin tendon reflekslerinde hipoaktivite saptanmış. Dış merkezde kontrol kranial görüntülemeleri normaldi. EMG ile sinir ileti çalışması yapılmış, normal olarak değerlendirilmişti. Dış merkez rutin kan testlerinde kreatin kinaz (CK): 352 ve 2.3 mEq/L (3.5-5 mEq/L) düzeyinde hipokalemisi gözlenen hastada hipokalemik periodik paralizi düşünülerek potasyum replasmanı sonrası 48 sonra normal nörolojik muayene ile ileri tetkik ve tedavi için üst merkeze yönlendirilmiş.

Hastanın yakın zamanda geçirilmiş enfeksiyon, travma veya ağır egzersiz öyküsü yoktu. Özgeçmişinde ve soy geçmişinde herhangi bir özellik yoktu, daha önce benzer bir hadise yaşamamıştı. Düzenli kullandığı herhangi bir ilaç öyküsü mevcut değildi. Hastanemize başvurusu sırasında yalnızca alt ekstremitelerde ağrı parestezi yakınmaları mevcuttu. Yapılan nörolojik muayenesi normaldi.

Hastanın ayrıntılı hemogram, biyokimyasal belirteçler (üre, kreatinin, SGOT, SGPT, LDH, CK), elektrolitler (Na, K, Ca, Mg), hormon paneli (T3, T4, TSH, kortizon, aldosteron, renin), vitamin (B12, folik asit, d vitamini) düzeyleri tetkik edildi. Kreatinkinaz (CK): 310 IU/L (26-192) ılımlı yüksekliği dışında diğer tetkikler normal sınırlardaydı.

Hastaya provokasyon yöntemlerinden Fournier protokolüne (5) göre kısa egzersiz testi uygulandı. Elektromiyografi (EMG) ile ulnar sinir bilekten uyarılarak abduktor digiti minimi (ADM) kasından birleşik kas aksiyon potansiyeli (BKAP) kaydı alındı ve 10 saniye izometrik egzersiz uygulandı, egzersizden 2 sn sonra toplam 50

sn'de 10 sn aralıklarla 5 kez kayıt yapıldı. Aynı test 60 sn aralıklarla toplam 3 kez tekrarlandı. İstemi kasılar sonrası BKAP amplitüdlerinde düşme belirgin olarak gözlemlendi (Şekil 1).

Aile öyküsünün olmaması, klinik tablonun ataklar halinde seyretmesi ve ilave başka bulgularının olmaması nedeniyle hastada sporadik hipopotasemik periyodik paralizi düşünüldü.

Takipte hastaya asetazolamid 250 mg 2x1 olarak başlandı, takiplerinde tedricen artırılması planlandı. Karbonhidrattan zengin beslenme ve ağır egzersizden kaçınması önerildi. Genetik tetkik için dış laboratuvara yönlendirildi. Yapılan genetik analiz sonucunda iskelet kası sodyum kanalını kodlayan gende (SCN4A) ve voltaj bağımlı kalsiyum kanalını kodlayan gende (CACNA1S) mutasyon saptanmadı.

TARTIŞMA

Hipokalemi, vücuttaki potasyum eksikliği yanında, potasyumun anormal olarak hücre içine kaymasından kaynaklanır (6). HPP atak döneminde ekstrasellüler sıvıdaki hipokalemi, temel biyokimyasal anormalliktir. Bununla birlikte vücut total potasyum deposu normal düzeydedir. Hipokalemik periyodik paralizinin klinik özellikleri ve özgün tanı kriterleri bu temel özelliklere dayanmaktadır. Sıklıkla otozomal dominant geçiş gösteren hastalıkta nadir olarak sporadik vakalar da bildirilmiştir. HPP sırasında ataklar spontan da olabilir veya karbonhidrattan zengin yiyecekler, alkol ve ağır egzersiz sonrası istirahat, bazı ilaçlar (beta agonistler, insülin, kortikosteroidler gibi), uykusuzluk, stres ve enfeksiyon atakları tetikleyebilir (4). Hastalar ataklar sırasında tipik olarak sabah güçsüzlük veya bacaklarında ağırlık hissi ile uyanır (3).

Yapılan incelemede olgumuzda potasyum alımında azlık veya kaybında artış yoktu. Üstelik ataksız dönemde tamamen normal olması, K⁺ un periyodik olarak hücre içine geçtiğini destekliyordu. Dolayısıyla, klinik ve laboratuvar bulguları ile hastada HPP düşünüldü. HPP'nin

etyolojisinde rol oynayan diğer sebepler dışlandıktan sonra genetik sebepler akla geldi.

HPP tanısında çeşitli provakatif testler uygulanmaktadır. Oral glukoz ve subkutan insülin uygulaması ile potasyum hücre içine girer ve serum potasyum seviyesi relatif olarak düşer. Buna bağlı olarak da kaslarda güçsüzlük meydana çıkabilir. Aynı zamanda kortikotropin hormonu sonrası serum potasyum seviyesinde düşmeye bağlı ekstremitelerde güçsüzlük gelişir. Bu yöntemler riskli ve hastanede yatış gerektiren yöntemlerdir. Bununla birlikte en az 30 dakika uzun egzersiz sonrası gelişen güçsüzlük ve serum potasyum seviyesinde düşüklük tanıda yardımcıdır (9).

Bununla birlikte ilk olarak Streib ve ark. tanımladığı sonrasında ise Fournier ve ark tarafından revize edilen EMG ile kısa egzersiz testi protokolü, diğer yöntemlere göre daha güvenli ve yatış gerektirmeyen bir yöntem olup HPP tanısında kullanılmaktadır (5). Bizim olgumuzda da egzersiz ve EMG ile tekrarlayıcı istemli kasi sonrası ADM kasında belirgin motor BKAP yanıtı (%30 üzeri) düşüklüğü ile HPP tanısı kesinleşti.

Olgumuzda aile öyküsü olmadığı ve sekonder bir neden saptanmadığı için HPP'nin daha nadir görülen bir tipi olan sporadik formu düşünüldü. Genetik incelemesi planlandı. Klasik olarak otozomal dominant geçişli bu hastalığın nadir

olarak sporadik de olabileceği akılda tutulmalıdır.

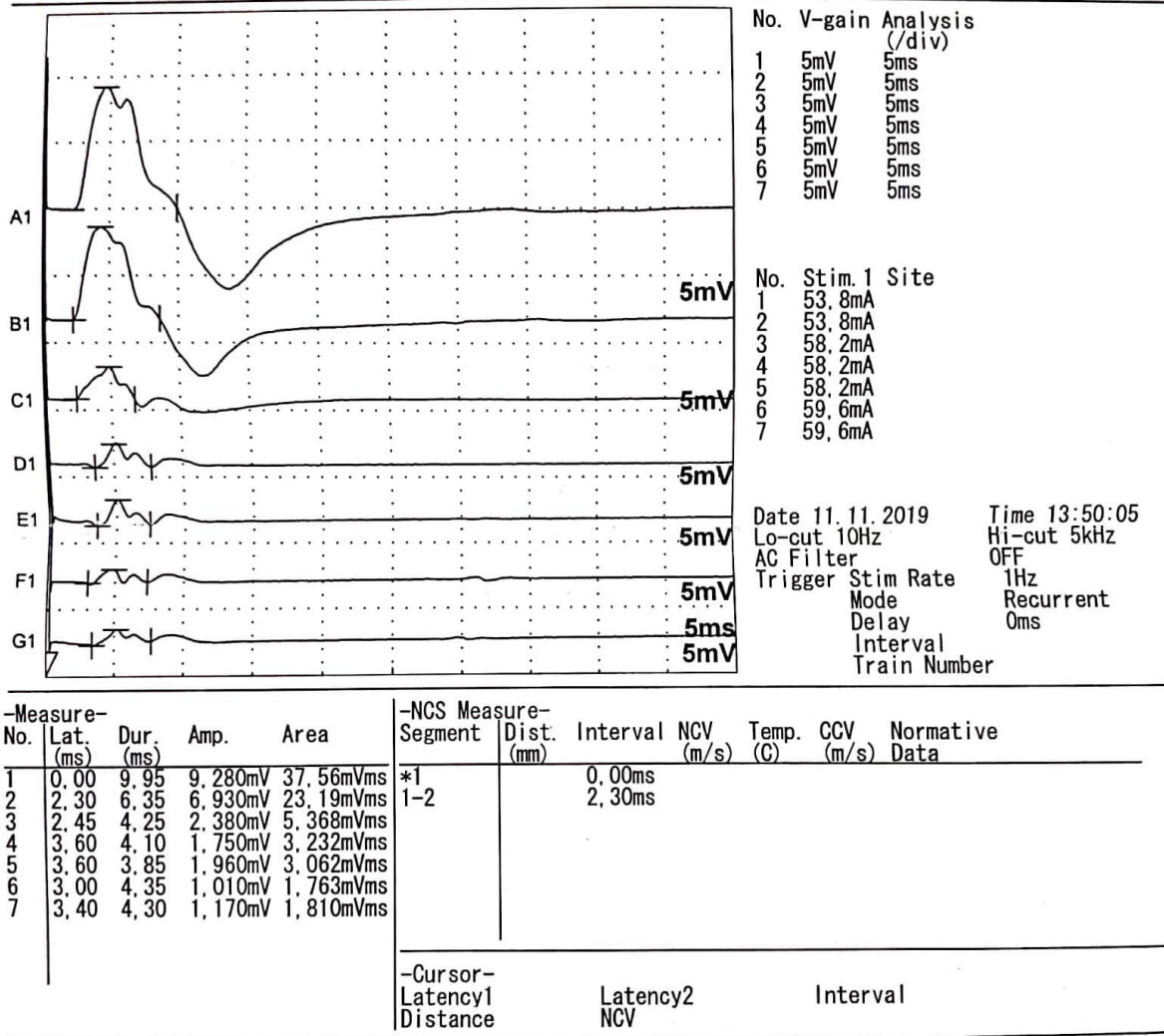
Bilgilendirilmiş Onam: Aileden sözlü onam alınmıştır.

Çıkar Çatışması: Yazarlar çıkar çatışması beyan etmemişlerdir.

Finansal Destek: Yazarlar finansal destek beyan etmemişlerdir.

KAYNAKÇA

1. Cannon SC. Channelopathies of skeletal muscle excitability. Compr Physiol. 2015 Apr;5(2):761-90. doi: 10.1002/cphy.c140062. Review.
2. Korkut S, Kandış H, Güneş H, Esin K. Ailesel hipokalemik periyodik paralizi. Düzce Tıp Dergisi 2010;12(3):62-4.
3. Ptáček LJ, Tawil R, Griggs RC, Engel AG, Layzer RB, Kwieciński H, McManis PG, Santiago L, Moore M, Fouad G. Dihydropyridine receptor mutations cause hypokalemic periodic paralysis. Cell. 1994;77(6):863.
4. Cannon SC, George AL. Pathophysiology of myotonia and periodic paralysis. In: Diseases of the Nervous System, 3rd ed, Asbury AK, Mckhann GM, McDonald WI, et al (Eds), Cambridge University Press, Cambridge 2002. p.1183.
5. Fournier E, Arzel M, Sternberg D, et al. Electromyography guides toward subgroups of mutations in muscle channelopathies. Ann Neurol 2004; 56:650-661.
6. Çilliler A E, Karaoğlu S, Güven H, Çomoğlu S S. Sporadik hipopotasemik periyodik aralizi: olgu sunumu Kocatepe Med J 2017; 18:67-69
7. 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.



Şekil 1. Ulnar sinir ADM kasından yapılan kayıttaki kısa egzersiz testi sonucu BKAP amplitüdlerinde gözlenen belirgin düşme