

DOI: 10.4274/tpa.1923



## West sendromu ve psikomotor gerilik

### *West syndrome and pschicomotor retardation*

#### Sayın Editör,

Haçerli ve ark. (1) 'West sendromunda otistik bozukluk' başlıklı araştırmasını ilgiyle okuduk. Makalenin giriş kısmında yazıldığı gibi West sendromunun üç ana özelliği; 1) bebeklik (infantil) spazmları, 2) psikomotor gelişimde gerileme ve duraksama, 3) elektroansefalogramda hipsaritmi görünümünün olmasıdır. Bu durumda West sendromu tanısı konulan 267 olgunun ve bu gruptan araştırma kapsamına alınan 90 olgunun %100'ünde psikomotor gelişimde duraklama ve gerileme olduğu anlaşılmaktadır. Olguların yaklaşık %95'inde nöbetler hayatın ilk 12 ayı içinde başlamış ve olgular üç yaşını geçtikten sonra bunlardan 90 tanesi incelenmiştir. Denver gelişim testi ile yapılan inceleme sonunda ise 78 olguda (%87) psikomotor gerilik saptanmıştır. Böylece başlangıçta %100 olan psikomotor duraksama ve gerilik oranının yaklaşık iki yıl sonra %87'ye indiği anlaşılmaktadır. West sendromu gibi ağır bir hastalıkta tedavi ile psikomotor durumun iyileştirilmesi önemli bir başarıdır.

Bilindiği gibi West sendromunun üç özelliğinden birisi olan, bebeklik spazmı olarak değerlendirilen havaletlerin görüldüğü olgular, önceden üç gruba (bulgu veren, kriptojenik, idiyopatik) ayrılmaktaydı. Fakat günümüzde olgular başlıca iki grup şeklinde sınıflandırılmaktadır (bulgu veren ve kriptojenik) (2). Nöbetlere yol açan sebebin gösterildiği ve/veya nöbetler başlamadan önce önemli derecede gelişme geriliğinin olduğu olgular bulgu veren olarak nitelendirilmektedir. Sebebin bilinmediği ve nöbetler başlamadan önceki gelişimin de normal olduğu olgular ise kriptojenik olarak isimlendirilmektedir (2,3). Hastaların yaklaşık %20'si kriptojenik, %80'i bulgu veren grupta yer almaktadır. Kriptojenik gruptaki hastaların durumu daha iyidir (4). Atmış yedi yayınlanmış çalışmadaki, ortalama izlem

süresi 31 ay olan bebeklik spazmı olgularının ancak %16'sı normal gelişmiştir (3). Diğer bir yazıda tedaviye çabucak cevap veren kriptojenik olgularda bile, %50 gelişme geriliği görüldüğü bildirilmiştir (5).

Epilepside ilaç ve ameliyat şeklindeki tedavilerin algılamaya olumlu etki yapabileceği bilinmektedir (6-8). Hatta havaletisi olmayan, fakat algılama ve elektroansefalogramda gramda bozukluğu olan olgularda uygulanan epilepsi tedavisinin bile algılamaya faydalı etki yaptığı belirtilmiştir (9). Bebeklik spazmın sebebi tubero-skleroz olduğunda, vigabatrin tedavisi ile algılama ve davranışta iyileşme görüldüğünü bildiren bildiriler dışında, bebeklik spazmında tedavi ile algılamada düzelmeye pek bahsedilmemektedir (10). Bundan dolayı Haçerli ve ark. (1) araştırmasında sebebi açıklanmamış olsa da bu sonuçlar hastalığın seyri konusunda sevindiricidir.

Ayrıca araştırmanın özet ve bulgular kısmındaki bazı bilgilerle ilgili çelişkilerin düzeltilmesi yararlı olacaktır. Şöyle ki; özetinde toplam 267 West sendromlu olgunun %86'sında psikomotor gerilik olduğu belirtilmiştir. Bulgular kısmında ise, 267 olgunun değil, 'toplam 90 olgunun Denver gelişim testi ile değerlendirilmesinde 78'inde (%87) psikomotor gerilik saptandı' ifadesi görülmektedir.

#### Kaynaklar

1. Haçerli S, Çalışkan M, Mukaddes NM, Tatlı B, Aydın N, Özmen M. West sendromunda otistik bozukluk. *Türk Ped Arş* 2011; 46: 68-74.
2. Wong M, Trevathan E. Infantile spasms. *Pediatr Neurol* 2001; 24: 89-98.
3. Pellock JM, Hrachovy R, Shinnar S, et al. Infantile spasms: A U.S. consensus report. *Epilepsia* 2010; 51: 2175-89.
4. Hrachovy RA, Frost JD Jr. Infantile epileptic encephalopathy with hypsarrhythmia (infantile spasms/West syndrome). *J Clin Neurophysiol* 2003; 20: 408-25.
5. Lagae L, Verhelst H, Ceulemans B, et al. Treatment and long term outcome in West syndrome: the clinical reality. A multicentre follow up study. *Seizure* 2010; 19: 159-64.

6. Oh YS, Kim HJ, Lee KJ, Kim YI, Lim SC, Shon YM. Cognitive improvement after long-term electrical stimulation of bilateral anterior thalamic nucleus in refractory epilepsy patients. *Seizure* 2012; 21: 183-7.
7. Cho JR, Koo DL, Joo EY, et al. Effect of levetiracetam monotherapy on background EEG activity and cognition in drug-naïve epilepsy patients. *Clin Neurophysiol* 2012; 123: 883-91
8. Sherman EM, Wiebe S, Fay-McClymont TB, et al. Neuropsychological outcomes after epilepsy surgery: systematic review and pooled estimates. *Epilepsia* 2011; 52: 857-69.
9. Frye RE, Butler I, Strickland D, Castillo E, Papanicolaou A. Electroencephalogram discharges in atypical cognitive development. *J Child Neurol* 2010; 25: 556-66.
10. Jambaqu  I, Chiron C, Dumas C, Mumford J, Dulac O. Mental and behavioural outcome of infantile epilepsy treated by vigabatrin in tuberous sclerosis patients. *Epilepsy Res* 2000; 38: 151-60.

### Sayın Edit r;

Sayın Dr. Bet l Aydın'ın yazımıza yapmıř olduėu katkılarından dolayı teřekk r ederiz. İki bin yedi yılında yaptığımız arařtırmada 1995-2007 yılları arası İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fak ltesi Çocuk Saėlıėı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk N rolojisi Bilim Dalı'na bařvuran 267 West sendromu tanısı almıř hastaların dosyaları geriye d n k olarak incelendi. Tanı; olguların yařları, ailelerin n beti tanımlaması ve/veya muayene sırasında n betin g zlenmesi, EEG'de hırsaritmi bulgusunun g r lmesi ile kondu. Elektroansefalogram'lar Çocuk N rolojisi Bilim Dalı'nda bulunan Micromed 18 kanallı dijital video EEG aleti, uluslararası 18-20 elektrot sistemi ile  ekildi. Elektroansefalogramlar Çocuk N rolojisi Bilim Dalı'ndaki  retim  yeleri tarafından deėerlendirildi.

İlk bařvurularda olguların yař, cinsiyet, bařvuru yařı, izlem s resi, doėum  ncesi, doėum sonrası  yk leri, psikomotor geliřim basamakları, fizik ve n rolojik muayeneleri, spazm řekilleri, kraniyal g r nt lemeleri, laboratuvar bulguları incelendi. Laboratuvar incelemelerinden metabolik hastalıklar tarama testleri (tandem ms, ince tabaka kromatografi ile idrar organik asitleri, biyotinidaz tarama testi), biyokimyasal incelemeler (tiroid hormonları, serum amonyak ve laktat d zeyleri, ve..) yapıldı. Kraniyal g r nt leme y ntemlerinden bilgisayarlı tomografi/ manyetik rezonans g r nt leme (BT/MRG) biri veya ikisi uygulandı. Olguların psikomotor geliřimi klinik ve Denver tarama testi ile deėerlendirildi.

West sendromu (WS) alt grupları 1991 İLAE (International League Against Epilepsy) sınıflamasına g re belirlendi. Spazmlar bařlamadan  nce psikomotor geliřim normal olan, bař  evresi persantilleri normal sınırlar i inde kalan, n rolojik muayeneleri, laboratuvar incelemeleri ve radyolojik deėerlendirmeleri normal olan hastalar kriptojenik WS grubuna alındı. Geriye d n k olarak incelenen 267 WS'li olgudan 43' n n  ld ėu anlařıldı.  alıřmada 267 olgu izlem (1 ay-180 ay, ort:12 ay) sonrası deėerlendirildiėinde %27,3' n n spazmlarının durduėu, %56,5'inin spazm ve/veya diėer tip n betlerinin devam ettiėi, %16,1'inin ise  ld ėu belirlendi. Kriptojenik olgularda  l m oranı %8, bulgu veren olgularda ise %16,8 saptandı.

West sendromunda psikomotor geliřim k t d r (1-3).  alıřmamızda Denver geliřim testi ile hastalar deėerlendirildi ve 232 olguda (%86) psikomotor gerilik, 32 olguda (%2) normal psikomotor geliřim saptandı. Olgularımızın %91'inin bulgu verdiėi g z  n ne alınırsa bu veriler literat rle uyumlu bulundu.

Geriye d n k olarak incelenen 267 WS'li olgudan 43' n n  ld ėu anlařıldı. İki y z yirmi d rt olgudan ulařılabilen ve polikliniėe gelen,    yařtan b y k olan toplam 90 olguya ailelerden onay alındıktan sonra otizm davranıř kontrol listesi uygulandı. Bu olguların anne ve/veya babasına aynı kiři (yardımcı arařtırmacı) tarafından 57 madde soruldu. Toplam 90 olgunun Denver geliřim testi ile deėerlendirilmesinde 78'inde (%87) psikomotor gerilik saptandı. Y ksek olasılık otistik olan hastalarımızda 67'den y ksek puan alanların oranı %100'd . Ancak bu sonu  istatistiksel olarak anlamlı deėildi (p:0,08, p>0,05).

 alıřmamızda test yapılan 90 olgudan 68 puan ve  st n  alan 17'sinde (%18,9) y ksek olasılıkla otizm d ř n ld . Bu olgulara 54-67 arası puan alan 14 olguyu da eklersek %34,5 gibi y ksek bir rakama ulařıldıėı g r l r. Ancak 54-67 puan aralıėındaki bireylerin bir b l m nde otizme  zg  yaygın  zelliklerin bulunabileceėi ya da bu kiřilerin y ksek iřlevli olabilecekleri bilinmektedir. Klinik deėerlendirme tanı i in test sonu larının,  ocuėun geliřim  yk s  ve g zlem verileriyle birlikte deėerlendirilmesi gerekir.  zellikle sınır puanı olan  ocuklar i in deėerlendirme iřlemi belirli aralıklarla yinelenmelidir. Daha ayrıntılı inceleme gerektiren bu olgular  ocuk psikiyatri polikliniklerine y nlendirildi.

West sendromunda otistik bozukluk g z ardı edilmeyecek kadar y ksek bir orandadır. Otizm yařam boyu s ren bir bozukluk olması nedeniyle tedavinin tipi, kiřinin yařı ve geliřimine g re deėiřir. Otizmin tedavisi konusunda yapılan bir ok  alıřma sonucuna g re en iyi tedavinin eėitim olduėu anlařılmıřtır. Bu nedenle eėitime olabildiėince erken yařta bařlamak  ok  nemlidir. Bu nedenle WS'li olgular otistik bozukluk a ısından izlemeleri sırasında taranmalıdır. Y ksek olasılıklı ve sınırdaki bulunan olgular  ocuk psikiyatristine y nlendirilmelidir. Bunların yanısıra otizme eřlik eden n rolojik hastalıklara iliřkin daha fazla  alıřmalara gereksinim duyulmaktadır.

West sendromlu  ocuėun gereksinimi olan her alanda y nlendirme yapabilecek ve  zellikle fak ltelerin  ocuk

Nöroloji Bilim Dallarına bağlı "çok merkezli" oluşumlara gereksinim bulunmaktadır. Böyle merkezlerde bulunan ekip ve yardımcıları ile çocuğun tıbbi bakımı, eğitimi ve rehabilitasyonu sağlanacaktır.

**Halûk Yavuz, Vesile Betül Ayyıldız**

*Konya Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı,  
Konya, Türkiye*

**Kaynaklar**

1. Hrachovy RA, Frost JD. Infantile spasms. *Pediatr Clin North Am* 1989; 36: 311-30.
2. Favatà I, Leuzzi V, Curatolo P. Mental outcome in West syndrome: prognostic value of some clinical factors. *J Ment Defic Res* 1987; 31(1): 9-15.
3. Guzzetta F. Cognitive and behavioral outcome in West syndrome. *Epilepsia* 2006; 47(Suppl 2): 49-52.