

**Editöre Mektup / Letter to the Editor**

doi: 10.5606/phhb.dergisi.2019.007

**Kore-akantositoz tanısı konulan iki kardeş olgu****Cases of two siblings diagnosed as chorea-acanthocytosis**Murat Yılmaz<sup>1</sup> , Edip Gültekin<sup>1</sup> , Bekir Enes Demiryürek<sup>1</sup> ,  
Şule Aydın Türkoğlu<sup>1</sup> , Nebil Yıldız<sup>2</sup> <sup>1</sup>Bolu Abant İzzet Baysal Üniversitesi Tıp Fakültesi, Nöroloji Anabilim Dalı, Bolu, Türkiye<sup>2</sup>İstanbul Ulus Liv Hospital, Nöroloji Bölümü, İstanbul, Türkiye

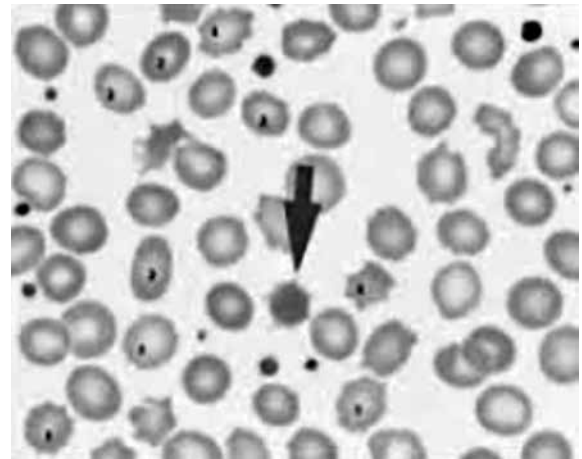
**Olgu 1-** Kırk yaşında erkek hasta üç yıl önce başlayan ve giderek artan konuşmada güçlük, yüzde ve kollarda istemsiz hareketler, yemek yerken ve yürürken zorlanma yakınması ile kliniğimize başvurdu. Hastanın öz geçmişinde bilinen özellik yoktu. Soy geçmişinde; kız kardeşine epilepsi tanısı konulduğu ve son dönemlerde yürüme güçlüğü geliştiği öğrenildi.

Nörolojik muayenesinde; dizartrik konuşma tespit edildi. Kas gücü muayenesinde üst ekstremitelerde parmak ekstansörlerinin kas gücü zayıftı, sol alt ekstremitelerde sağa göre atrofi vardı. Patellar ve Aşil refleksi azalmıştı. Sol ayağıyla stepaj yürüyordu. Üst ekstremitelerde koreiform hareketlerle birlikte buna bazen oro-lingual diskinezi eşlik ediyordu. Hastanın nöroloji servisine yatışı yapıldı.

Rutin incelemelerinde hemoglobin düşüklüğü (11.1 mg/dL), kreatin kinaz (CK) yüksekliği (1042 IU/L) ve indirekt bilirubin yüksekliği saptanması üzerine hemolitik anemiden şüphelenildi ve periferik yayma bakıldı. Periferik yaymasında %10 akantosit saptandı (Şekil 1).

Wilson açısından yapılan tetkikleri normal olarak sonuçlandı.

Kraniyal manyetik rezonans (MR) incelemesinde flair ve T2 ağırlıklı sekanslarda ventriküler düzeyde sol posteriyor parietal serabral ak maddede sekanslarda milimetrik boyutlarda hiperintens alanlar saptandı.



**Şekil 1.** Periferik yaymada akantositler okla gösterilmiştir (wright boyama, 10×100 bakı).

*İletişim adresi: / Correspondence:* Dr. Bekir Enes Demiryürek. Bolu Abant İzzet Baysal Üniversitesi Tıp Fakültesi, Nöroloji Anabilim Dalı, 14030 Gölköy, Bolu, Türkiye. Tel: 0541 - 550 88 72 e-posta (e-mail): bekirenes10@gmail.com

Geliş tarihi / Received: 30 Ekim 2019 Kabul tarihi: / Accepted: 17 Ocak 2020

**Atıf:**

Yılmaz M, Gültekin E, Demiryürek BE, Aydın Türkoğlu Ş, Yıldız N. Kore-akantositoz tanısı konulan iki kardeş olgu. Parkinson Hast Harek Boz Derg 2019;22(1-2):39-41.

Yapılan elektromiyografi (EMG) incelemesinde alt ekstremitelerde daha belirgin motor duyuşsal aksonal polinöropati saptandı. İğne EMG incelemesinde ise incelenen kaslarda tüm ekstremitelerde kronik nörojen motor unit potansiyelleri gözlemlendi. Hastaya ekonomik nedenlerden dolayı genetik inceleme yapılamadı.

Hastada koreiform hareketlerin varlığı ve ilave olarak, nöropati bulguları, CK yüksekliği ve periferik yaymasında akantositoz varlığı otozomal resesif geçişle karakterize olan santral sinir sistemi, nöromusküler ve hematolojik bulgularda seyreden multisistemik bir hastalık olan kore akantositoz sendromunu düşündürdü. Kore tedavisine yönelik haloperidol gibi antipsikotik tedaviden fayda sağlanmayan hastada tetrabenazin 50 mg/gün tedavisiyle kısmi düzelme saptandı. Takipte davranış değişiklikleri ve sanrıları olan hastaya psikiyatri tarafından aripiprozol 10 mg/gün tedavisi başlandı.

**Olgu 2-** Polikliniğimizde üç yıldan beri epilepsi tanısı ile takip edilen 37 yaşında kadın hasta yaklaşık iki aydır yürümede aksama, yemek yerken elindekileri dökme, yüzde ve kolda istemsiz hareketler, geceleri sinirlenme ve etrafındakilere küfretme şikâyetleri ile kliniğimize başvurdu. Öyküsünden daha önce başka merkezlerde epilepsi tanısına yönelik etyolojik araştırmalar yapıldığı, o dönemki EEG bulgularının normal olarak değerlendirildiği levitirasetam, topiramet, valproik asit gibi anti-epileptikler kullandığı öğrenildi ve hastanın yatışı yapıldı. Nörolojik muayenesinde; dizartrik konuşma tespit edildi. Kas gücü muayenesinde üst ekstremitelerde distal kaslarında kas gücü zayıftı. Patella ve Aşil refleksi azalmıştı. Üst ekstremitelerde koreiform hareketlerle birlikte oro-lingual distoni eşlik ediyordu. Hastada parkinsonizm bulguları vardı. Rutin incelemelerinde hemoglobin düşüklüğü (11.3 mg/dL), kreatin kinaz (CK) yüksekliği (850 IU/L) saptandı. Kardeşinde kore-akantositoz tanısı olması nedeniyle yapılan periferik yaymasında hafif düzeyde (%15) akantosit artışı saptandı. Wilson açısından yapılan incelemeler bu hastada

da normal olarak saptanmıştı. Kraniyal MR normaldi.

Yapılan EMG incelemesinde incelenen periferik sinirlerin duyuşsal amplitüdüleri normal iken motor amplitüdüde düşüklük saptandı. İğne EMG'sinde incelenen kaslarda tüm ekstremitelerde kronik nörojen motor unit potansiyelleri gözlemlendi. Bu hastaya da ekonomik nedenlerden dolayı genetik inceleme yapılamadı.

Hastada istemsiz hareketlerin varlığı, epilepsi tanısı ile izlenmiş olması, psikiyatrik yakınmaların olması, hafif CK yüksekliği, EMG'de amyotrofi bulgularının olması ve erkek kardeşinin iki yıldır kore-akantositoz tanısı ile izlenmiş olması bize bu hastada da kore-akantositoz tanısını düşündürdü.

Nöroakantositoz ekstremitelerdeki kore ve oro-fasiyal/lingual distoniye ek olarak olguların üçte birinde nöbetler ve yarısında demansın eşlik ettiği klinik tablodur. Aynı zamanda periferik aksonal nöropati ve amiyotrofi olabilir. Hastalarda depresyon, anksiyete, paranoid delüzyonlar, obsesif kişilik, kişilik değişiklikleri, apati ve impulsivite gibi psikiyatrik bulgular görülebilir.<sup>[1]</sup> Hastalık genellikle 3. veya 4. dekatta başlar ancak her yaşta görülebilir.

Nöroakantositozun her bir majör tipi kendi etyolojisine sahiptir ve genellikle otozomal resesif geçiş bildirilmekle birlikte otozomal dominant veya X'e bağlı resesif geçiş de tanımlanmıştır. Bununla birlikte literatürde sporadik olgular da bildirilmiştir.<sup>[2,3]</sup> Nöroakantositoz tanısında periferik kanda %5-50 arası akantositlerin saptanması tanı için en önemli kriter olmakla birlikte akantositoz varlığı tek başına anlamlı olmayıp klinik bulguların mutlaka eşlik etmesi gerekmektedir.<sup>[4]</sup>

Nöroakantositoz; abetalipoproteinemi, kore-akantositoz ve McLeod sendromunu içerir. Bu üç hastalık klinik gidişatları benzer olmakla birlikte birbirlerinden farklı özellikleri nedeni ile ayrılabilir.

Kore-akantositoz aynı zamanda koreoakantositoz, akantositozlu familial amyotrofik korea, ailesel amyotrofik

koreoakantositoz ve Levine-Critchley sendromu olarak da adlandırılır. Otozomal resesif geçişli olan bu tablo VPS13A adlı gendeki mutasyona bağlı olarak chorein adlı proteinin kodlanma bozukluğuna bağlı gelişmektedir. Kore-akantositoz çok nadir gözlenmekte olup dünyada ortalama 1000 olgu olduğu tahmin edilmektedir.<sup>[4,5]</sup>

Abetalipoproteinemi kanda LDL trigliserit yüksekliği ve E vitamin eksikliği ile seyredirken McLeod sendromu X'e bağlı geçiş göstermektedir. Bu iki kardeş olgunun birinin kadın olması ve her ikisinde de kan lipid parametre düzeylerinin normal olması nedeniyle ön planda hastalarımızda genetik analiz yapamamıza rağmen kore-akantositoz tanısını düşündük.

Koreiform hareketlerle birlikte epilepsi, demansif bulgular, yürüme güçlüğü ve davranış değişiklikleri şikayetlerinin görüldüğü nöroakantositoz hastalığında ilave olarak nadir klinik bulgu olan aksonal polinöropati ve amyotrofi gibi ek bulgular ortaya çıkabilmektedir. Nöroakantositoz hastalığı ile ilgili klinisyenler mutlaka aile öyküsünü sorgulamalı ve tanıya yönelik ek yöntemler kullanmalıdır. Sonuç olarak hastalığın farkındalığının artmasına ve erken semptomatik tedavi verilmesine neden olabileceğini düşünmekteyiz.

### **Çıkar çakışması beyanı**

Yazarlar bu yazının hazırlanması ve yayınlanması aşamasında herhangi bir çıkar çakışması olmadığını beyan etmişlerdir.

### **Finansman**

Yazarlar bu yazının araştırma ve yazarlık sürecinde herhangi bir finansal destek almadıklarını beyan etmişlerdir.

### **KAYNAKLAR**

1. Jung HH, Danek A, Walker RH. Neuroacanthocytosis syndromes. Orphanet J Rare Dis 2011;6:68.
2. Rubio JP, Danek A, Stone C, Chalmers R, Wood N, Verellen C, et al. Chorea-acanthocytosis: genetic linkage to chromosome 9q21. Am J Hum Genet 1997;61:899-908.
3. Walker RH, Morgello S, Davidoff-Feldman B, Melnick A, Walsh MJ, Shashidharan P, et al. Autosomal dominant chorea-acanthocytosis with polyglutamine-containing neuronal inclusions. Neurology 2002;58:1031-7.
4. Danek A, Bader B, Velayos-Baeza A, Walker RH. Autosomal recessive transmission of chorea-acanthocytosis confirmed. Acta Neuropathol 2012;123:905-6.
5. Bader B, Walker RH, Vogel M, Prosiegel M, McIntosh J, Danek A. Tongue protrusion and feeding dystonia: a hallmark of chorea-acanthocytosis. Mov Disord 2010;25:127-9.