

Konversiyon Bozukluğu ile Karışan Tip II Sitrülinemi Olgusu

Seda Aybüke Sarı¹, Esin Özatalay²

¹Cumhuriyet Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk ve Ergen Ruh Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Sivas - Türkiye
²Akdeniz Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk ve Ergen Ruh Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Antalya - Türkiye



ÖZET

Konversiyon bozukluğu ile karışan tip II sitrülinemi olgusu

Konversiyon Bozukluğu (KB), belirtiler arasındaki benzerlikler nedeniyle organik patolojileri taklit edebilen, genellikle stresör faktörlerle tetiklenen bir veya daha fazla nörolojik veya vejetatif semptom varlığı ile karakterize psikiyatrik bir hastalıktır. Bu nedenle ayırıcı tanıda genel tıbbi hastalıklar, nörolojik ve psikiyatrik bozukluklar göz önünde bulundurulmalıdır. Burada bilinç bulanıklığı, iritabilite vb belirtilerle başvuran, önceden yapılan organik tetkiklerinde patoloji saptanmayan; belirtiler, aile tutumu ve ikincil kazançlar nedeniyle Konversiyon Bozukluğu düşünülen fakat sonrasında Tip II Sitrülinemi tanısı alan 12 yaşında bir kız olgu anlatılacaktır. Nadir görülmelerine karşın metabolik hastalıkların da KB ayırıcı tanısında düşünülmesi gerektiği vurgulanmak istenmiştir.

Anahtar kelimeler: Çocukluk çağı, bilinç bulanıklığı, konversiyon bozukluğu, tip II sitrülinemi

ABSTRACT

A case of type II citrullinemia misdiagnosed as conversion disorder

Conversion disorder (CD) is a psychiatric disorder which can mimic organic disorders due to symptom similarities. It is characterized by the presence of one or more neurologic or vegetative symptoms that are usually triggered by stress. Therefore, medical diseases, neurological and psychiatric disorders should be considered in the differential diagnosis. We describe a case of a 12 year-old girl with type II citrullinemia that has been initially misdiagnosed as CD because of family attitude, secondary gains, and presence of symptoms such as clouding of consciousness and irritability. She has had no abnormal organic findings in previous exams. Metabolic disorders should also be considered in differential diagnosis of CD, even though they may be seen rarely.

Keywords: Childhood, clouding of consciousness, conversion disorder, type II citrullinemia

Bu makaleye atf yapmak için: Aybuke-Sarı S, Özatalay E. A case of type II citrullinemia misdiagnosed as conversion disorder. Dusunen Adam The Journal of Psychiatry and Neurological Sciences 2017;30:364-367. <https://doi.org/10.5350/DAJPN2017300411>

Yazışma adresi / Address reprint requests to:
Seda Aybüke Sarı,
Cumhuriyet Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk ve Ergen Ruh Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Sivas, Türkiye

Telefon / Phone: +90-346-258-1188

Elektronik posta adresi / E-mail address:
sedaysari@gmail.com

Geliş tarihi / Date of receipt:
25 Mayıs 2017 / May 25, 2017

İlk düzeltme öneri tarihi /
Date of the first revision letter:
29 Haziran 2017 / June 29, 2017

Kabul tarihi / Date of acceptance:
7 Ağustos 2017 / August 7, 2017

Bu makale 25. Ulusal Çocuk ve Ergen Ruh Sağlığı ve Hastalıkları Kongresi'nde poster bildirimi olarak sunulmuştur.

GİRİŞ

Konversiyon bozukluğu (KB), Zihinsel Bozuklukların Tanısal ve İstatiksel El Kitabı'nın 5. Baskısında (DSM-5) Bedensel belirti ile giden bozukluklar ve ilişkili bozukluklar alt başlığında yer almış ve Fonksiyonel Nörolojik Belirti Bozukluğu olarak adlandırılmıştır (1). KB'nin psikiyatri polikliniklerinde görülme oranı gelişmiş ülkelerde %1-3, gelişmekte olan ülkelerde ise %10 civarındadır. KB, ergenlikten önce iki cinsiyet arasında eşitken ergenlikten sonra kadınlarda 2-10 kat daha sık görülmektedir (2,3). Ülkemizde yapılan bir çalışmada çocuk psikiyatri polikliniğinde görülme sıklığı %2-3 olarak bildirilmiştir (4).

Tip II sitrülinemi ise otozomal resesif geçişli, arjini-nosüksinat sentetaz enzim eksikliğine bağlı gelişen erişkin başlangıçlı bir üre siklus defektidir. Bilinçte ani bozulma, huzursuzluk ve garip davranışlarla karakterize hiperamonyamik ensefelopati ataklarıyla giden kalıtsal bir metabolik hastalıktır (5). Görülme sıklığı Japonya'da 1/100.000 ile 1/230.000 arasında değişirken Amerika'da ve Avrupa'da bu oran daha düşüktür (6). Bu olgu sunumunda KB'nin her türlü organik patoloji ile karışabileceğine, tanı ve tetkiklerin atlanması durumunda hastaların yanlışlıkla KB tanısı alabileceğine dikkat çekmek amaçlanmıştır ve 10 ay boyunca KB tanısı ile takip edilen sonrasında Tip II sitrülinemi tanısı alan bir olgu sunulacaktır. Olgunun ailesinden yasal olarak yazılı izin alınmıştır.

OLGU

12 yařında kız hasta, 6. sınıfa gidiyor. Polikliniđimize “sinirlilik, iřtatsızlık, huzursuzluk ve grip davranıřlar” nedeni ile pediatrik n rolojiden konsulte edildi. G r řmeye babası ile beraber gelmiřti.

Babadan alınan  yk ye g re; olguda yaklaşık 4 yıldır devam eden, d nem d nem artıp azalan, genellikle akřamları olan; uyku hali, g zlerde kayma, halsizlik, bilin te dalgalanma, ses tonunda incelme, anlamsız konuřma, grip sıçrama hareketleri, seslendirildiđinde tepki vermeme řeklinde 2-3 saat s ren bir tablo vardı. Ayda en az 10-15 g n olan bu tablo nedeniyle endiřelenen aile her seferinde ya acil servise ya da dıř merkezde doktora bařvuruyormuř. Olgu yalnızken de bu durumun yineleyeceđini d ř nd kleri i in řikayeti olmasa dahi olguyu  ođu g n okula g ndermiyorlarmıř. Yakınmaları nedeniyle olgu, daha  nce dıř merkezde ve hastanemizde pediatrik metabolizma polikliniđi dahil olmak  zere bir ok yerde arařtırılmıř fakat yapılan tetkiklerde sonu  alınamamıř. Bunun  zerine ana řikayetin bayılma benzeri tablo ve bilin  alanında deđiřiklik olması nedeniyle yeniden pediatrik n roloji polikliniđine sevk edilmiř. Pediatrik n roloji polikliniđinde yapılan rutin kan, biyokimya, MRG ve EEG gibi g r nt leme tetkiklerinin normal gelmesi ve n rolojik muayenesinde herhangi bir patoloji saptanmaması  zerine konversiyon bozukluđu (KB)  n tanısıyla tarafımıza y nlendirilmiř.

Kendisi ise, mevcut bilin te dalgalanma tablosunu sonrasında hatırlamadıđını, son d nemlerde bu duruma neden olabilecek veya tetikleyebilecek herhangi bir sıkıntısının olmadıđını, “et yemekten hořlanmadıđını, etli yemeklerden sonra b yle olduđunu”, ailesinin  zerine d ř p ilgilenmesinden hořnut olduđunu “keřke bilincim gitse de yine benimle ilgileneler” c mlesiyle ifade etti.

S, ailenin 2.  ocuđu olarak normal dođumla zamanında d nyaya gelmiř, hi  k vozde kalmamıř, havale ge irmemiř, y r me, konuřma ve tuvalet eđitimi zamanında olmuř. Yemek se en bir  ocukmuř, yařıtlarından fiziksel olarak hep geriymiř. Ders bařarısı hi bir zaman  ok iyi olmamıř, okuma-yazmayı 1. sınıftan 2. d nemi  ğrenmiř. İlk řikayetler 3. sınıfta bařlamıř, o

d nemden sonra ders bařarısı iyice d řm ř.  zellikle baba tarafından her istediđi yapılan bir  ocukmuř, k c k kız kardeři ile  ok ge inemez, baba kardeři ile ilgilense hemen kıskanarmıř. Ađabeyi ile iyi anlařarmıř, anne her istediđini yapmadıđı i in ona karřı hep hır n ve  fkeliymiř. Bu hır nlık ve  fkelenmesi son 1 yıl i inde iyice artmıř ve okulda akran iliřkilerini de olumsuz etkilemeye bařlamıř.

Ađabey ailenin tek erkek  ocuđu, bilinen bir hastalıđı yok, derslerinde bařarılı il dıřında bir fen lisesinde lise 1. sınıfta okuyor, annenin g z nde kıymetli bir  ocuk. Kız kardeř 5 yařında sađlıklı bir  ocuk, anasınıfına gidiyor. Anne ev hanımı, kaygılı ve gergin bir yapısı var, kızının durumuna  ok  z l p kafasına takıyor. Baba esnaf, lise mezunu, o da S'nin durumuna  z l yor ve bir sonu  bulunamadıđı i in  fkeli. Olgu baba tarafından ders bařarısı zayıf, akran iliřkileri sıkıntılı, ailede “ zel” bir yeri olan, her istediđi yapılan ve yapılmadıđında hır nlařan bir  ocuk olarak tarif edildi. Aile iliřkilerine bakıldıđında anne-baba arasında  atıřmaların olduđu, olgunun hastalıđının aile i inde bir “denge” iřlevi g rd đu ve  atıřmaları azalttıđı  ğrenildi.

Ruhsal durum muayenesinde genel g r n m olarak yařıtlarından fiziksel olarak geriymiř, giyimi ve  z bakımı i inde bulunduđu sosyoekonomik durumla uyumluydu. Olduk a canlı bakıřları ve cılız bir ses tonu vardı. Genel tavrı negativist ve alaycıydı. Duygudurumu  timik, duygulanımı ise uygunsuzdu. Mevcut durumunu bilmesi ve ailesinin endiřesini g rmesine rađmen kendisi olduk a rahattı. D ř nce i eriđinde bir “hastalıđa” sahip olduđu i in mutluydu ve ilgi g rmekten hořnuttu. D ř nce yapısı ve algısı ise olađandı. Psikomotor aktivitesi azalmıřtı.

Ailenin mevcut tablo nedeni ile endiřeli olmaları,  ocuklarının devamlı  eřitli merkezlerde tetkiklerini yinelemeleri, her istediđini yapmaları, okuldan geri kalmasını ve sorumluklarını aksatmasını  nemsemeyiřleri, devamlı “hasta” olduđunu vurgulamaları, olgunun bu durumu ikincil kazanca  evirmesi, sınırda mental kapasiteye sahip olması (uygulanan Wechsler  ocuklar i in zeka  l eđinde (WISC-R) IQ:72 saptandı.) ve defalarca yapılan organik ve metabolik tetkiklerde patoloji bulunmayıřı bizi KB tanısına y neltti.

Olgu tarafımızca yaklaşık 10 ay takip edildi. 10 ay süresince bilinçte dalgalanma, bayılma benzeri tabloyu düzenli not almaları, hastane ve acil başvurularını azaltmaları, okula devamı sağlamaları, ikincil kazançları beslememeleri ve çeşitli merkezlere gitmektense tek bir yerde takip olmaları kısaca "hasta yönetimi" konusunda aile ile çalışıldı. Zaman içerisinde tariflenen bilinç bulanıklığı ile giden tablo değişen aralıklarda devam etti. Ailenin acil servis ve dış merkez başvuruları azaltılmaya ve olgunun okula devamlılığı sağlanmaya çalışıldı. Takipte ailenin hasta yönetimi konusunda başarılı olamaması ve tablonun sıklaşması üzerine olguya risperidon 0.5mg/gün, fluoksetin 20mg/gün başlandı ve 6 ay devam edildi. İlaç tedavisinden kısmi fayda görüldü. Çabuk öfkelenmesi, akranları ve kardeşi ile olan geçimsizliği azalmıştı. Tarafımızca gözlenen kısmi iyilik haline rağmen, ebeveynler - özellikle baba - psikiyatriye yönlendirilmelerinin ve bölümümüzde takip edilmenin işe yaradığını dile getirdi.

Olgunun proteinli gıdalar özellikle et yemekleri sonrası fenalaşmasının fark edilmesi üzerine yeniden pediatrik metabolizma polikliniğine konsülte edildi. Olgudan yeniden metabolik tarama istendi. Ancak baba hastanemize bugüne kadar tanı konulmadığı için öfkeliydi bu nedenle metabolik taramanın farklı bir üniversite hastanesinin metabolizma bölümünde yapılmasını istedi. Dış merkeze yeniden yollanan metabolik taramada sonuç tip II sitrülinemi ile uyumlu geldi. Mevcut tablonun yemek sonrası olan hiperamonyemiye bağlı olduğu saptandı. Hastalık tanısı konmasıyla birlikte ailenin ve olgunun rahatladığı gözlemlendi; çünkü onlara göre "gerçek" bir hastalığa sahip olmak psikiyatrik bir hastalığa sahip olmaktan daha iyiydi. Her ne kadar organik bir patoloji saptansa da hem ailenin kendi içindeki olumsuz dinamiği hem de anksiyete ile baş etme ve hasta yönetimi konusundaki yetersizlikleri göz önüne alındığında takibe devam edilmesi kararı alındı. Fakat aile medikal tedaviyi kendi isteğiyle kesti ve takibi sonlandırdı.

TARTIŞMA

KB, duyu veya istemli motor işlevleri etkileyen, nörolojik ya da diğer bir genel tıbbi durumu

düşündüren, bir ya da birden fazla belirtinin eşlik ettiği psikiyatrik bir bozukluktur (1). KB belirtileri bakımından birçok organik hastalıkla karışabilir ve bu hastalıkları taklit edebilir. Başta epilepsi olmak üzere nörolojik bozukluklar (paralizi, multipl skleroz, gullian barre sendromu, miyopati, vb.) KB'nin ayırıcı tanısında düşünülmelidir. Ayrıca hipoglisemi, hipertiroidi, hiperparatiroidizm ve psikiyatrik bozukluklar (katatonik şizofreni, disosiyatif bozukluk, yapay bozukluk, simülasyon, hipokondriyaz vs.) gibi tıbbi bozukluklar KB'nin ayırıcı tanısı olarak düşünülmelidir (7). Bu nedenle hastaların çocuk psikiyatri polikliniğine yönlendirilmeden önce dikkatli değerlendirilip, tüm organik tetkiklerinin yapılması ve diğer tüm tanıların dışlanması gerekmektedir.

Tip II sitrülinemi ise otozomal resesif kalıtılan, hiperamonyemi ile giden ciddi ensefelo-pati tablosu nedeni ile fatal sonuçlanabilecek, karaciğer spesifik mitokondrial aspartat- glutamat taşıyıcı proteinini kodlayan SLC25A13 genindeki mutasyondan kaynaklanan bir üre siklus defektidir. Argininosüksinat sentetaz enzimi eksiktir ve erişkin başlangıçlı form olarak bilinir. Kliniğe genellikle bilinçte bulanıklık, sersemlik, uykuya meyil, epileptik nöbet vb gibi hiperamonyeminin sonucu olan ensefelo-pati tablosu hakimdir. Ağır ensefelo-pati olmayan vakalarda semptomların diyet tedavisi ile gerilediği bilinmektedir (5,8). Literatüre bakıldığında olgumuza benzer nöbet benzeri tablolarla giden fakat yaş olarak daha geç başlangıçlı olgular bulunmaktadır. Bu vakalar başlangıçta epilepsi tanısı almış ve nöroloji tarafından takip edilmiş vakalardır. Literatürde hem küçük yaşta hem konversiyon bozukluğu ile takip edilen sonradan tip II Sitrülinemi gibi metabolik hastalık tanısı alan başka bir olgu bulunmamaktadır. Sadece bir olgunun tip II Sitrülinemi olmasına rağmen yanlışlıkla şizofreni tanısı aldığı ve uzun yıllar antipsikotik tedavi aldığı bilinmektedir (9).

Atipik belirtilerle başvurularda ve/veya organiziteyi tamamen dışlayamadığımız durumlarda, KB ile uyumlu olmakla birlikte zaman zaman farklı seyir gösteren vakalarda ve uygun tedavi ve terapotik yaklaşımla belirtilerde azalma gözlenmeyen dirençli olgularda organik etioloji düşünülmeli, bu olgular yeniden değerlendirme için pediatri bölümüne yönlendirilmelidir. Çocuk-ergen psikiyatristleri olarak psikiyatri

dışında klinik bilgi d zeyimizin iyi olması, organisiteyi farketmek ve ilgili klinisyene y nelendirmek aısından  nem arz etmektedir. Son zamanlarda her Őikayetin altında psikiyatrik hastalık aramak veya her tetkiki normal ıkan hastayı bir de psikiyatrye y nelendirmenin revata olduėu d Ő n ld ė nde; klinik bilgi, g zlem ve deėerlendirme aŐamalarında diėer branŐ hekimlerine de ok iŐ d Őmektedir. Bu nedenle olgularımızın takip s recinde klinisyenler olarak sıkı iŐ birliėi ve bilgi paylaŐımı iinde bulunmak doėru tanının konulması, tedavinin belirlenmesi ve en  nemlisi hastanın maėduriyetinin azaltılması iin gereklidir. Olgumuz, nadir g r lmelerine karŐın metabolik hastalıkların da KB ile karŐıabileceėini ve ayırıcı tanıda d Ő n lmesi gerektiėini g stermesi aısından dikkate deėerlidir. Tedaviye direnli KB olgularında ilk akla gelecek tanı olmasa bile hiperamonyemi ile giden metabolik tablolar mutlaka d Ő n lmelidir. Ayrıca olgumuz KB'nin tanı ve

tedavisinde yaŐanan g l klerin en aza indirilmesinin ve erken m dahale ile prognozun olumlu y nde gitmesinin genel ocuk, ocuk psikiyatryisi, ocuk n roloji, ocuk beslenme ve metabolizma gibi branŐların multidisipliner alıŐması ile m mk n olabileceėinin bir g stergesidir.

Katkı Kategorileri	Yazarın Adı
Olgunun takibi	S.A.S.
Literat�r araŐtırması	S.A.S., E.�.
Makalenin yazımı	S.A.S., E.�.
Makalenin g�zden geirilerek revize edilmesi	S.A.S., E.�.

ıkar atıŐması: Yazarlar ıkar atıŐması beyan etmemiŐlerdir.

Finansal destek: Yazarlar finansal destek beyan etmemiŐlerdir.

KAYNAKLAR

- American Psychiatric Association. 2013. Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders Fifth Edition (DSM-5). 5th ed. Arlington: American Psychiatric Association.
- Guze SB, Woodruff RA, Clayton PJ. Sex, age and the diagnosis of hysteria. *Am J Psychiatry* 1972; 129:745-748. **[CrossRef]**
- Akagi H, House A. The epidemiology of hysterical conversion. In: Halligan PW, Bass CM, Marshall JC(eds.) Contemporary approaches to the study of hysteria: Clinical and theoretical perspectives. Oxford, England: Oxford University Press 2001; 73-87.
- Kerimoėlu E, Yalın A. Obsessive-compulsive disorder and hysteria (conversion reaction) in children. *Journal of Ankara Medical School* 1992; 14:11-18.
- Kobayashi K, Sinasac DS, Iijima M, Boright AP, Begum L, Lee JR, Yasuda T, Ikeda S, Hirano R, Terazono H, Crackower MA, Kondo I, Tsui LC, Scherer SW, Saheki T. The gene mutated in adult-onset type II citrullinaemia encodes a putative mitochondrial carrier protein. *Nat Genet* 1999; 22:159-163. **[CrossRef]**
- Nagata N, Matsuda I, Oyanagi K. Estimated frequency of urea cycle enzymopathies in Japan. *Am J Med Genet* 1991; 39:228-229. **[CrossRef]**
- Yayla S, Bakım B, Tankaya O, Ozer OA, Karamustafalioglu O, Ertekin H, Tekin A. Psychiatric comorbidity in patients with conversion disorder and prevalence of dissociative symptoms. *J Trauma Dissociation* 2015; 16:29-38. **[CrossRef]**
- Saheki T, Song YZ. Citrin deficiency. *Gene Reviews*. Available from URL: [http:// www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1181/](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1181/). Accessed January 5, 2012.
- Kyo M, Mii H, Takekita Y, Tokuhara D, Yazaki M, Nakamori Y, Kono S, Kinoshita T. Case of adult-onset type II citrullinemia treated as schizophrenia for a long time. *Psychiatry Clin Neurosci* 2015; 69:306-307. **[CrossRef]**