



## OLİVOPONTOSEREBELLAR ATROFİ –BİR VAKA– — OLİVOPONTOCEREBELLAR ATROPHY –A CASE REPORT—

Dr. Baki ARPACI\*, Dr. Hülya TİRELİ\*, Dr. Aysun YILDIZ\*, Dr. Hulki FORTA\*

**ÖZET:** Bu yazıda herediter geçiş gösteren iki olivopontoserebellar atrofi vakası sunulmuştur.

**SUMMARY:** In this article on inherited olivopontocerebellar atrophy case is presented.

### GİRİŞ

Olivopontoserebellar atrofi sporadik veya herediter olarak görülür. Herediter olduğunda otozomal resesif veya otozomal dominant olabilir (1, 2, 3, 4). Atrofi serebellum, pons ve medullar olivalardadır (1, 2, 3, 4). Ekstrapiramidal özellikleri olan vakalarda striatumda özellikle putamende dejeneratif değişiklikler ve substantia nigrada pigmentte hücrelerin kaybı bulunabilir (3, 4).

Hastalığın etyopatogenezinde son yıllarda Plaitakus ve arkadaşları resesif kalıtım gösteren hastalarda glutamat dehidrogenaz enzim aktivitesinde önemli derecede azalma olduğunu bildirdiler (4).

Başlangıç yaşı vakadan vakaya değişir (1, 2, 3, 4). Beşinci dekada kadar gecikebilir (3). Erken semptomlar ataksi, disartri, baş ve gövdenin osilatuar tremorudur (1, 3, 4). Ekstrapiramidal semptomlar rijidite, hareketsiz yüz ve parkinsoniyen tremoru içerir (4). Refleksler genellikle normaldir. Patella ve aşıl kaybolabilir (4). Bazan refleksler hiperaktiftir (3). Bilateral ekstansör cevap olabilir (3, 4). Disfaji, okulomotor ve paralizide oluşabilir (4). Demans hastalığın geç bulgusu olarak gözlenebilir ama hafiftir (3, 4). Sfinkter fonksiyonlarının bozulması ile üriner ve bazan fekal inkontinans olabilir (4). Birkaç vakada retinitis pigmentosadan dolayı progresif vizuel kayıp vardır (3).

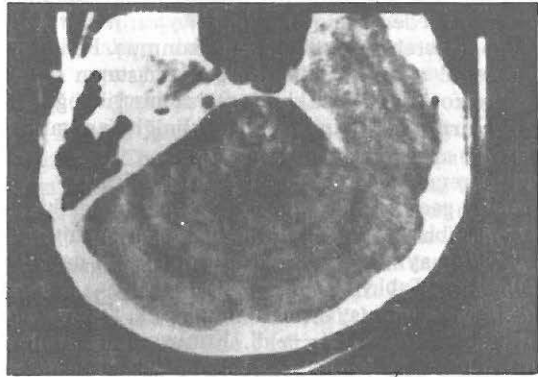
Konigsmark ve Weiner olivopontoserebellar atrofiyi subgruplara ayırdı (1, 2). Bu gruplar:

- 1- Dominant olivopontoserebellar atrofi (OPCA1)
- 2- Resesif olivopontoserebellar atrofi (OPCA2)
- 3- Retinal dejenerasyonlu olivopontoserebellar atrofi (OPCA3)
- 4- Schut Haymaker'in spastik paraplejili ve arefleksili tipi (OPCA4)

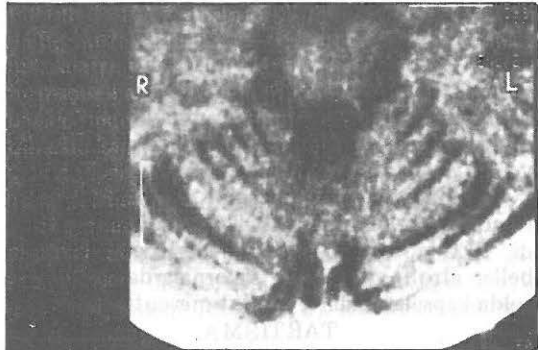
5) Demans, oftalmopleji ve ekstrapiramidal bulgularla birlikte olan olivopontoserebellar atrofi (OPCA5)

Tanıda aile anamnezi birinci derecede önemlidir. Pnömoensefalografi ve BT'de prepontin sistem ve dördüncü ventrikülde önemli derecede genişleme gözlenir (3, 4)

Hastalık yavaş ilerler. Yaşam süresi 20-25 yıldır. Ölüm genellikle aspirasyon pnömonisinden olur (3).

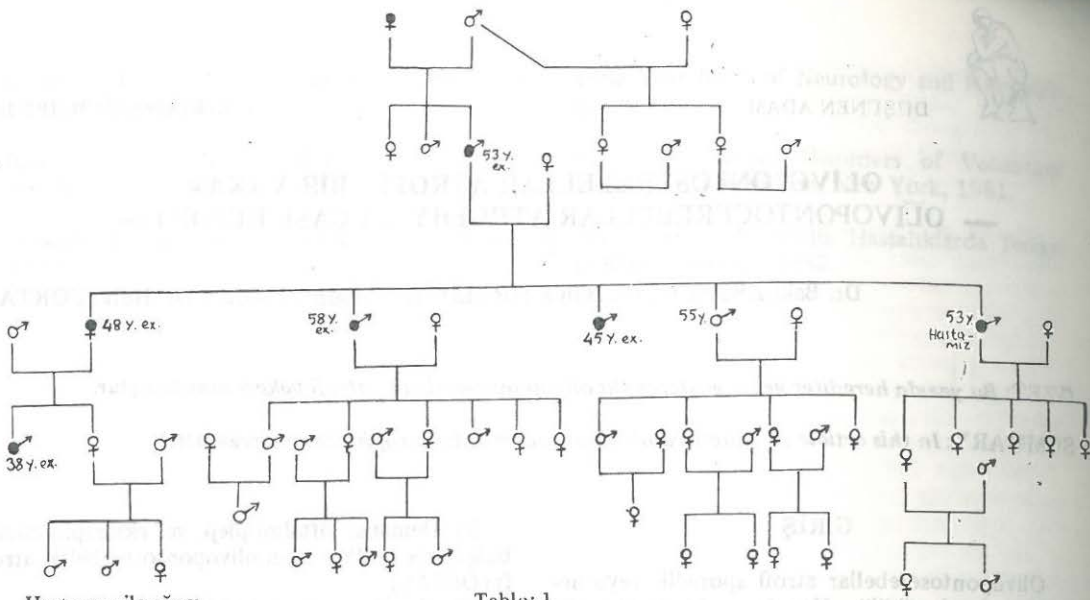


Resim: 1



Resim: 2

\* Bakırköy Ruh ve Sinir Hastalıkları Hastanesi Nöroloji Kliniği



Hastanın aile ağacı

Tablo: 1

### OLGU

M.K., 53 yaşında, erkek hasta. Konuşma bozukluğu ve yürürken dengesini sağlayamama şikayeti ile kliniğimize müracaat etti. 7-8 yıldır bu şikayetleri mevcuttmuş. Başlangıçta hafif olan bu şikayetler giderek ilerlemiş. Şikayetlerinin giderek artması üzerine 1984 yılında polikliniğimize müracaat eden hasta kliniğimize yatırılmış ve olivopontoserebellar atrofi tanısı konmuş. Polikliniğimize 6 ayda bir kontrole gelen hastanın son 2 yıldır konuşma bozukluğu ve yürüme güçlüğüne iyice artması üzerine yeniden kliniğimize yatırıldı.

Özgeçmiş: 10 yıl önce hepatit geçirmiş.

Soy geçmişi: Babaannesinde, babasında, iki erkek ve bir kız kardeşinde ve kız kardeşinin oğlunda da aynı hastalık mevcutmuş ve bu nedenle ölmüşler (Tablo 1).

Hastanın muayesinde bilinç açık, TA: 140/100 mmHg, MİB ( - )di. Konuşması disartrik, anlama normal, bellek normaldi. Gözler orta hatta, göz hareketleri 4 yöne serbestti. Sağa ve sola bakışta nistagmus mevcuttu. Sağ santral fasial paralizi mevcuttu. Kas gücü her 4 ekstremitede 5/5'di. DTR'leri canlı, TDR bilateral ekstansördü. Parmak burun testi, diz topuk testi ve ardı sıra hareketler beceriksizdi. Duyu muayenesi normaldi. Yürürken dengesini sağlamakta güçlük çekiyordu ve gövde ataksisi mevcuttu.

Laboratuvar muayenesinde rutin hemogram, idrar, kan şekeri, üre, SGOT-SGPT, LDH normaldi. EEG normaldi. BT'sinde ileri derecede serebellar atrofi, peripontin sisternalarda genişleme, solda kapsüler laküner infarkt mevcuttu.

### TARTIŞMA

Hastanın şikayetleri 45 yaşında başlamış ve yavaş progresyon göstermişti. Hereditör özelliği

belirgindi. Entellektüel fonksiyonları normal sınırlar içindeydi. Özellikle serebellar bulgular ve disartrik konuşma ön plandaydı. 1984 (Resim 1) ve 1987 (Resim 2) yıllarında çekilen BT'lerdeki bulguların kıyaslanmasında gerek peripontin sisternaların genişlemesinde gerekse serebellar atrofi de belirgin artma gözlemlendi. Hereditör spastik atakside (Marie'nin ataksisi) serebellar bulgular azdır veya yoktur. Progresif paraparezi veya quadriparezi vardır (3, 4). Vakamızın klinik bulguları buna uygunluk göstermiyordu. Friedreich ataksisi ise onlu yıllarda başlar ve genellikle pes kavus gibi iskelet deformiteleriyle birlikte (1, 2, 3, 4). Vakamız başlangıç yaşının geç olması ve iskelet deformitelerinin olmayışı ile Friedreich ataksisinden ayrılmaktaydı. Vakamızın bulguları, hereditör karakteri, başlangıç yaşı, seyri ve BT özellikleri Konigsmark ve Weiner sınıflamasında OPCA 1'e uygunluk gösteriyordu (1, 2).

Sonuç olarak OPCA düşünülen bir olgunun özellikleri sunulmuş ve literatür bilgileri gözden geçirilmiştir.

### KAYNAKLAR

- 1- Adams Raymond D.: Victor Maurice, Principles of Neurology, (887) (1985). (Third Edition), Printed in Singapore.
- 2- Brett Edward M.: Paediatric Neurology, (205), (1983) (First Published), Printed in London.
- 3- Gilroy John, Stirling Meyer John: Medical Neurology, (191-199) (1975) (Second Edition)
- 4- Rowland Lewis P.: Merrit's Textbook of Neurology, Seventh Edition, Printed in Philadelphia, 502-502, 1984.