

Laurence-Moon-Bardet-Biedl Sendromunda Spinal Stenoza Bağlı Paraparezi: Olgu Sunumu

Paraparesis Results from Spinal Stenosis in Laurence-Moon-Bardet-Biedl Syndrome: Case Report

Tanju UÇAR¹, Umur Oğün MUTLUCAN¹, Ethem GÖKSU¹, Şükran TAÇOY², Saim KAZAN¹, Sibel ÇUBUKÇU FIRAT³

¹Akdeniz Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Nöroşirüji Anabilim Dalı, Antalya, Türkiye

²Akdeniz Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Genetik Bilim Dalı, Antalya, Türkiye

³Akdeniz Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Fiziksel Tıp ve Rehabilitasyon Anabilim Dalı, Antalya, Türkiye

Yazışma Adresi: Tanju UÇAR / E-posta: tucar@akdeniz.edu.tr

ÖZ

Laurence-Moon-Bardet-Biedl Sendromu (LMBBS) mental retardasyon trunkal obezite, hipogonadizm veya hipogenitalizm, mental retardasyon, koni-rod distrofi (retinitis pigmentosa), polidaktili, böbrek tutulumu, kompleks kadın genito-üriner sistem malformasyonları gibi sistemik bulgularla ile karakterize otozomal resesif genetik bir hastalıktır. Çoğu zaman Bardet –Biedl Sendromu (BBS) adı altında anılmaktadır. Ancak ayrıntılı klinik özellikler dikkate alınınca farklı bir klinik antite olduğu ortaya çıkar. Spinal stenoz ve buna bağlı gelişen paraparezi hastalığın nadir görülen geç dönem komplikasyonlarından birisidir. Burada belirgin nörolojik semptomları torakal spinal stenozuna bağlı paraparezi olan ve dekompressif cerrahiye takiben semptomları düzelen bir LMBBS' lu bir olgu sunulmuş ve literatür eşliğinde daha çok klinik özellikleri tartışılmıştır.

ANAHTAR SÖZCÜKLER: Laurence-Moon- Bardet-Biedl, Spinal stenoz, Paraparezi

ABSTRACT

Laurence-Moon-Bardet-Biedl syndrome (LMBBS) is an autosomal recessive genetic condition characterized with, trunkal obesity, mental retardation, hypogonadism dysmorphic extremities (polydactylia), rod-cone dystrophy (sometimes called atypical retinitis pigmentosa), renal dysfunction and complex female genito-uriner system malformations. Mostly it may announced under the name of Bardet-Biedl Syndrome (BBS). But when investigate in details it may differentiate from BBS with spesific clinical signs and symptoms. Spinal stenosis and paresis of the extremities are one of the rare and late complication of this complex syndrome. In this report we are presenting a case of LMBBS whose prominent neurological features paraparesis that depends spinal canal stenosis. Paraparesis improved after the surgical decompression.

KEYWORDS: Laurence-Moon Bardet-Biedl, Spinal stenosis, Paraparesis

GİRİŞ

LMBB Sendromu çok zengin bir klinik görünüme sahip otosomal resesif geçişli bir hastalıktır. İlk olarak 1866 yılında tanımlanmıştır (3). Ana klinik belirtileri, rod-kon distrofi, trunkal obezite, hipogonadizm, mental retardasyon ve postaksiyal polidaktildir (1,2,3,4,7,8). Bunların yanısıra her zaman eşlik etmemekle beraber; hepatik fibroz, endokrin anormallikler, boy kısalığı, üreme ile ilgili bozukluklar, diyabet, konuşma güçlüğü gibi diğer belirtilerde görülebilmektedir. Spinal stenoz ve buna bağlı paraparezi ya da quadriparezi hastalığın oldukça nadir görülen klinik belirtilerindedir. Bu aşamada terminolojide bir kavram karışıklığı söz konusudur. Yaygın olarak bilinen ve daha sık karşılaşılan bir sendrom olan Bardet Biedl Sendromu (BBS) hemen hemen benzer klinik ve genetik özellikleri taşımaktadır. Genelde olayda spinal stenoz ve kuvvet bozuklukları yoksa bu BBS, bu komponentler eklendiği zaman Laurence-Moon sendromu (LMS) olarak

değerlendirilmektedir (1,3). Buna karşın tüm özellikleri taşıyan LMS olgularında polidaktili olmaması gereken bir bulgudur diyen çalışmalarda vardır (1,3). Bu bilgilerin ışığında olgumuzu tartışmaya ve isimlendirmeye çalışacağız.

OLGU SUNUMU

36 yaşındaki erkek hasta kliniğimize bacaklarında güçsüzlük ve yürüme güçlüğü şikayeti ile başvurdu. 40 gün önce başlayan yürürken dengesizlik şikayetlerine daha sonra bacaklarında güçsüzlük ve yürüme güçlüğü eklenmiş. 20 gündür idrar ve gaita inkontinansı olduğu öğrenildi. Hastanın özgeçmişinde yürüme ve konuşmasının geç olduğu, 12 yaşından sonra ilerleyen tam görme kaybının olduğu öğrenildi. Soy geçmişinde ise anne ve babasının 2. dereceden akraba olduğu ve 2 kardeşinde de benzer rahatsızlıkların olduğu ve 18 ile 6 yaşlarında kaybedildikleri öğrenildi. Hastanın fizik muayenesinde vücut ağırlığının 120 kg olduğu, sol el 5. DIF aplazisi (sindaktili) (Şekil 1), sol ayakta polidaktili (Şekil 2) ve

mikropenis varlığı saptandı. Psikiyatrik değerlendirmede; orta düzeyde mental retardasyon, kısmi depresif semptomlar saptandı. Göz muayenesinde; kortikal katarakt, her iki fundusta kemik spikülleri, optik diskte solukluk, damarlarda atenüasyon tespit edildi ve *retinitis pigmentosa* düşünüldü, Laboratuvar muayenesinde açlık kan şekeri 160 mg/dl bulundu.

Nörolojik muayenesinde, bilateral total görme kaybı ve sağda işitme kaybı vardı, solda daha belirgin spastik paraparazikti (sağ proximal 2/5-distal 2/5, sol proximal 3/5-distal 2/5 parazik olmak üzere), DTR altta +/+, bilateral babinskisi mevcuttu ve T₁₀ altı hipoestezikti. Birinci motor nöron bulguları olan hastada spinal kord basısı düşünülerek Torakal

ve Lumbosakral MRI tetkikleri yapıldı. Hastanın lomber düzeyde konjenital dar kanal, kısa pedikül ve facet hipertrofisi (Şekil 3, 4) ve T9-10-11 düzeylerinde medulla spinalise bası etkisi oluşturan spinal dar kanal saptandı (Şekil 5, 6) Hasta opere edilerek dekompressif laminektomi yapıldı. Hastanın postoperatif dönemde nörolojik durumu düzelmeye başladı. Rehabilitasyon programına alınan hasta desteksiz olarak yürümeye başladı.

TARTIŞMA

Laurence Moon sendromu başlangıçta retinitis pigmentosa sonucu gelişen ilerleyici hatta sonunda total görme kaybıyla kendini gösteren bir sendromdur. Takip eden dönemlerde



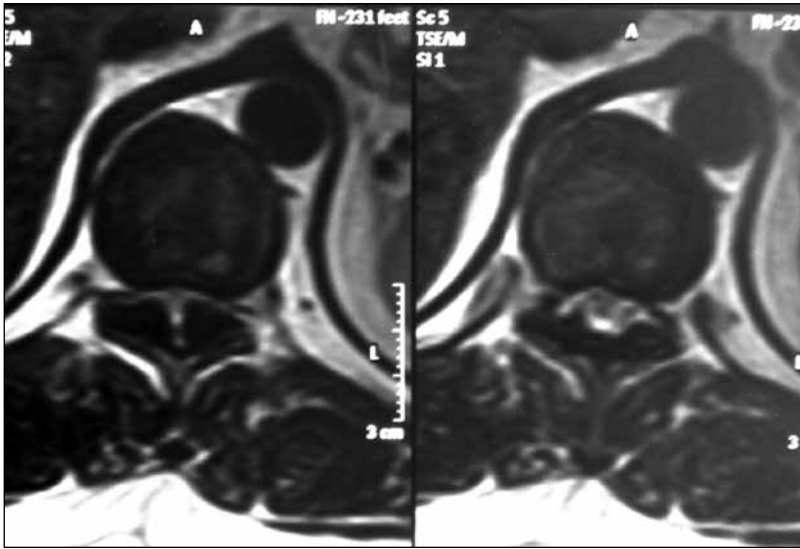
Şekil 1: Sol el 5. parmakta, sindaktili.



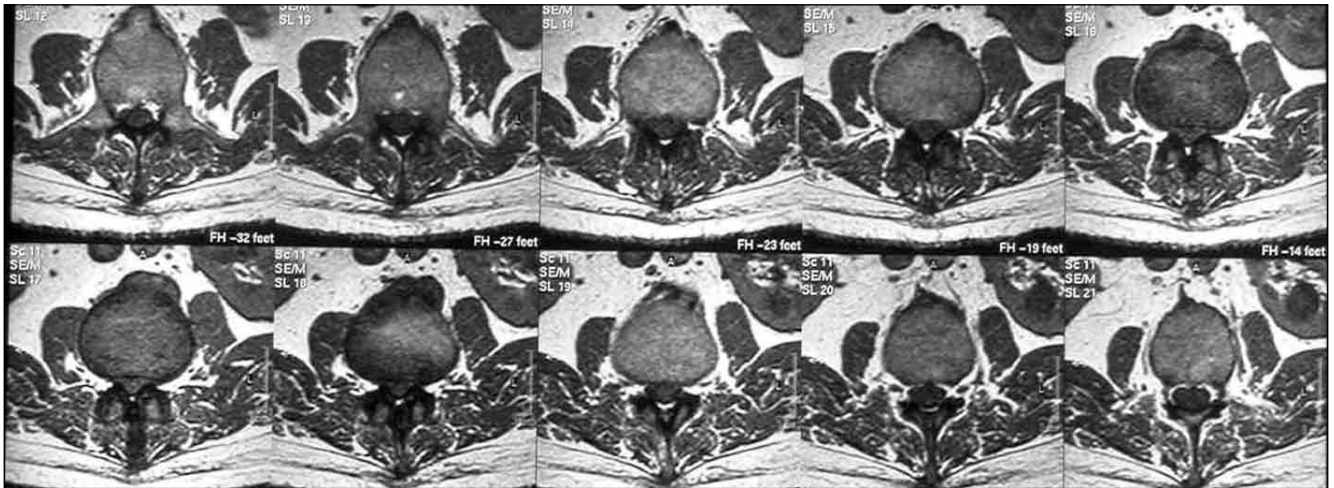
Şekil 2: Sol ayakta polidaktili.



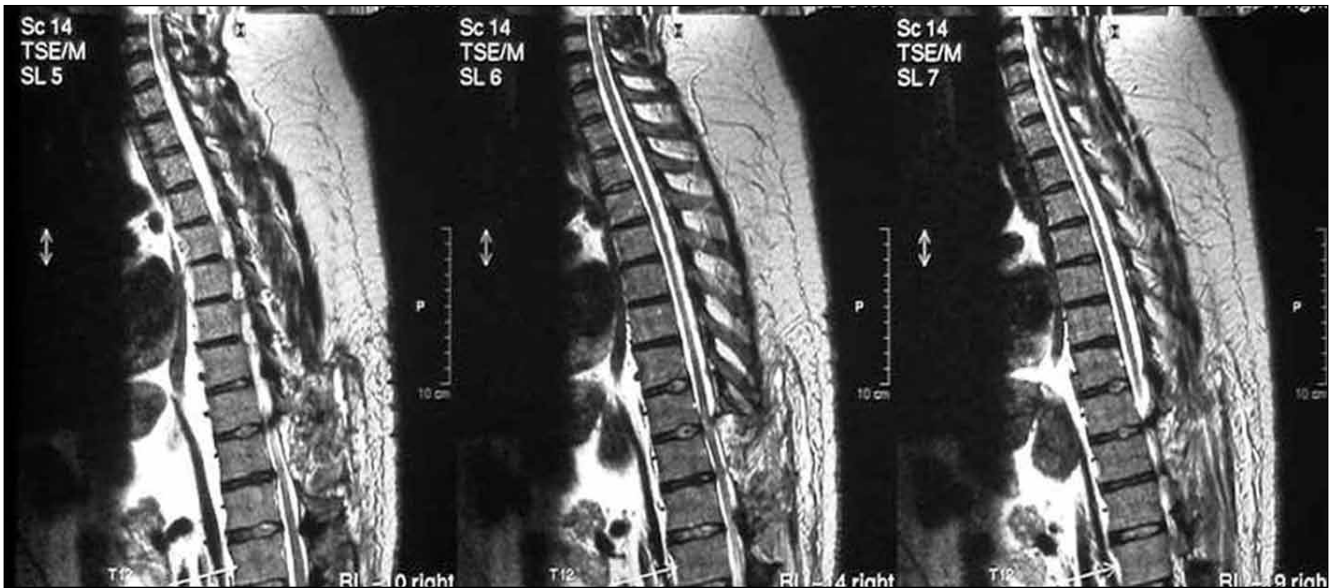
Şekil 3: Sagittal T2 ağırlıklı kesitlerde multipl seviyede lomber stenoz görünümü.



Şekil 4: Aksiyal T2 kesitlerde kısa kalın pediküller ve hipertrofik fasetler.



Şekil 5: Multiseviye aksiyal torakolomber kesitlerde stenoz görüntüleri.



Şekil 6: Sagittal T2 ağırlıklı torakal kesitlerde Th9-10-11'de stenoz görünümü.

ya da aynı dönemlerde boy kısalığı, mental retardasyon ve hipogonadizm de tabloya eklenir. Spinosebellar ataksi ve spastik parapleji diğer nadir rastlanan belirtilerdir (1). Bardet Biedl Sendromu (BBS) ise hemen hemen aynı klinik ve genetik özellikleri olan fakat nörolojik belirtilerin olmadığı ve tabloya obesite ve polidaktilinin eklendiği farklı bir klinik antite olarak kabul edilmektedir (8). Komplet sendrom yani LMBBS ise tüm bu olguların birlikte görüldüğü çok nadir bir klinik sendromdur. Aynı bireyde tüm bulguların bir arada görülmesi genelde aile bireylerinin de analizini gerektirir ancak çoğu durumda bu gözden kaçan bir durumdur ve erken ölümlerden dolayı araştırılmaya fırsat kalmaz (3,7). Bizim olgumuzun iki kardeşinde benzer bulgular ile erken yaşlarda kaybedilmesi bunu destekler bir durumdur. Olgu bu açıdan değerlendirildiğinde obesite ve polidaktilinin de varlığıyla LMS dan, spinal stenoz ve nörolojik bulguların varlığıyla da BBS dan ayrılması gereken komplet sendrom yani LMBBS ile uyumlu görülmektedir. Konuyla ilgili çalışmalar incelendiğinde LMBBS olan olgu sayılarının BBS na oranla çok daha nadir olduğu gözlenmektedir. Son zamanlarda yapılan tartışmalarda LMBBS isimlendirmesinin değişmesi gerektiği ve eski bir terminoloji olduğu yönünde görüşler de vardır (1). Bize göre her iki sendrom arasındaki ince farklılıkların tartışılması genetikçilere bırakılması gereken bir konudur ve yazımızda biz söz konusu sendromlarda nörolojik etkilenmelerin nadir de olduğunu sunduğumuz olguya vurgulamaya çalıştık.

Literatürde spinal stenozu olan ve nörolojik açıdan bundan etkilenen çok az olgu mevcuttur. Moses ve ark.nın yayınlamış olduğu 10 olgu epifiz disgenezisinden etkilenmiştir. Bu olgular arasında bulunan quadripolitik yaşlı bir hastada multiple düzeyde spinal stenoz saptanmıştır (4). Bizim sunduğumuz olguda da torakolomber kısa pedikül mevcuttu ve bu epifiz disgenezisini desteklemektedir. Yine Nysaka ve ark.nın sunmuş olduğu quadripolitik 1 olguda servikal myelopati gelişimine neden olan ciddi servikal ve lomber spinal kanal darlığının olduğu bildirilmiştir (5). Beales ve ark.nın sunduğu ve 109 BBS lu olguyu analiz eden çok geniş bir çalışmada spinal stenozla bağlı paraparezi yalnızca 2 olguda saptanmıştır ve Laurence Moon sendromu olarak diğerlerinden ayrılmıştır (1). Riise ve ark.nın incelediği Norveçli 6 olgudan bir tanesinde spinal stenoz saptanmıştır (9).

Özellikle genç olgularda gerek BBS gerekse LMBBS olsun tanının geç konduğu kesin bir gerçeklik olarak karşımıza çıkmaktadır. Burada neden olarak öncelikle tanıya odaklanmada yetersizlik, yani akla bu sendromun gelmemesi, ayrıca yavaş ilerleyen semptomlar olması akla gelmektedir. Hastalığın geç dönem komplikasyonlarından biri olan spinal stenoz, birinci motor nöron bulguları olan olgularda öncelikle düşünülmeli ve bu sendromlu olguların spinal patolojiler açısından taranması ile bu alandaki patolojilerin morbiditesinin azaltılabileceği düşünülmektedir.

KAYNAKLAR

1. Beales P L, Elcioglu N, Woolf A S, Parker D and Flinter F A: New criteria for improved diagnosis of Bardet-Biedl syndrome: Results of a population survey. *Journal of Medical Genetics* 36(6):437-446, 1999
2. Dollfus H, Verloes A, Bonneau D, Cossee M, Perrin-Schmitt F, Brandt C, Flament J, Mandel JL: Update on Bardet-Biedl syndrome. *Journal Francais d Ophthalmologie* 28(1):106-112, 2005
3. Laurence JZ, Moon RC: Four cases of "retinitis pigmentosa" occurring in the same family, and accompanied by general imperfections of development. *Ophthalmol Rev* 2:32-41, 1866
4. Moses G, Howard C, Bar-Ziv J, Dekel S, Nyska M: 'Epiphyseal dysgenesis' in Laurence-Moon-Biedl-Bardet syndrome. *Journal of Pediatric Orthopaedics* 7(3): 193-198, 1998
5. Nyska M, Mozes G, Howard C Bar-Ziv, J Dekkel S: Quadriparesis in the Laurence-Moon-Biedl-Bardet syndrome: Case report. *Paraplegia* 29:350-354, 1991
6. Riise R, Andréasson S, Borgström MK, Wright AF, Tommerup N, Rosenberg T, Tornqvist K: Intrafamilial variation of the phenotype in Bardet-Biedl syndrome. *British Journal of Ophthalmology* 81(5):378-385, 1997
7. Riise R, Andréasson S, Borgström MK, Wright AF, Tommerup N, Rosenberg T, Tornqvist K: Intrafamilial variation of the phenotype in Bardet-Biedl syndrome. *Br J Ophthalmol* 81:378-385, 1997
8. Riise R: Laurence-Moon-Bardet-Biedl syndrome - Clinical, electrophysiological and genetic aspects - Introduction. *Acta Ophthalmol Scand* 76(suppl 226):7-28, 1998
9. Riise R, Tornqvist K, Wright AF, Mykytyn K, Sheffield VC: The phenotype in norwegian patients with Bardet-Biedl Syndrome with mutations in the BBS4 Gene. *Arch Ophthalmol* 120:1364-1367, 2002