

Absanslı Göz Kapağı Miyoklonisi: İki Olgu

Eyelid Myoclonia with Absences: Two Cases

Betül BAYKAN-KURT¹, Ayşen GÖKYİĞİT¹, Hüseyin ŞAHİN¹, Demet KINAY¹

Epilepsi 1996;2(3):149-152

Yeni bir sendrom olarak yakın zamanlarda tanımlanmış olan "absanslı göz kapağı miyoklonisi", International League Against Epilepsy (ILAE) sınıflamasında henüz yer almamıştır. Bu yazıda "absanslı göz kapağı miyoklonisi" tanısını koyduğumuz 31 ve 15 yaşlarındaki iki olgu, klinik ve EEG bulgularıyla birlikte sunulmuştur.

Anahtar Sözcükler: Absans, elektroensefalografi, epilepsi, göz kapama, göz kapağı miyoklonisi.

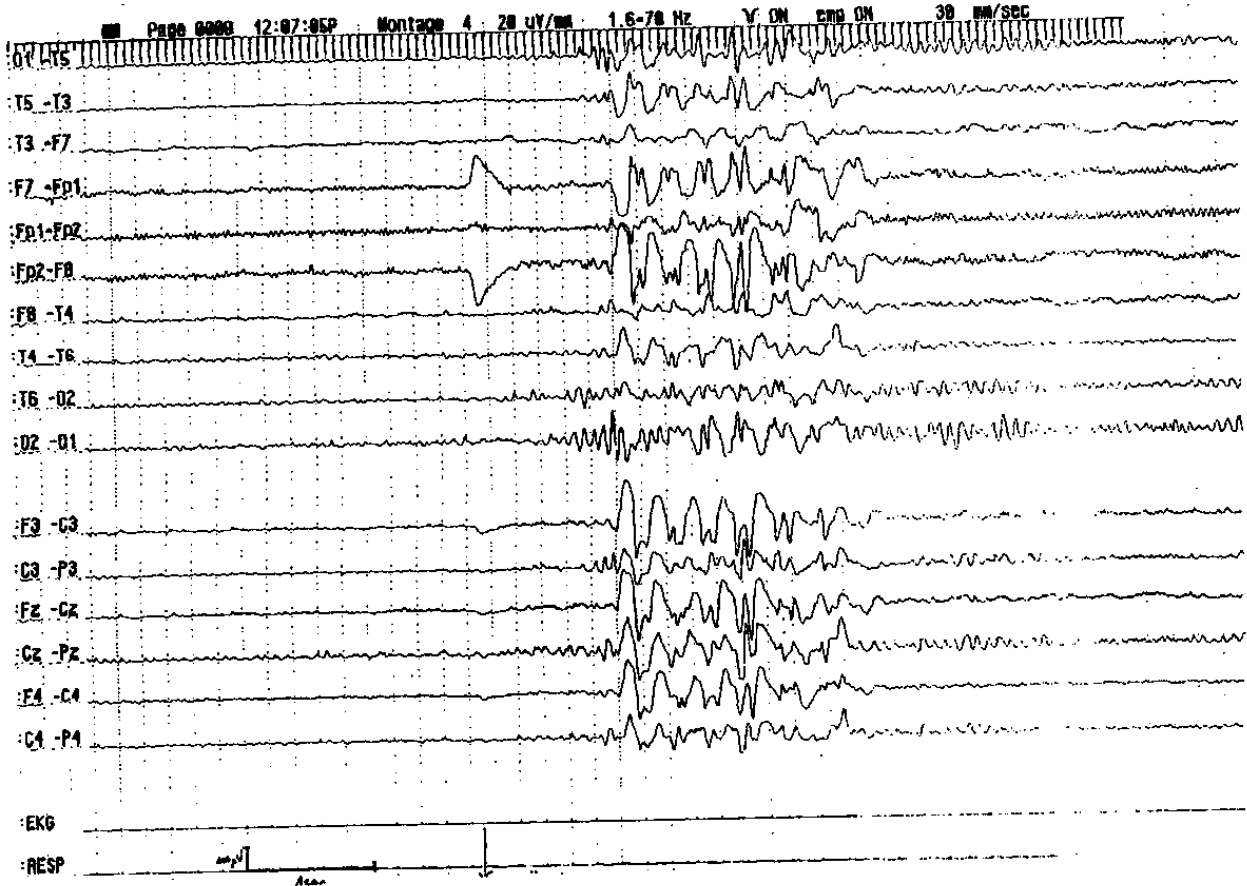
Eyelid myoclonia with absences is a recently defined syndrome, not yet recognized by the International League Against Epilepsy (ILAE). We report clinical and EEG findings of two females with the syndrome of eyelid myoclonia with absences. The patients' ages were 31 and 15 years, respectively.

Key Words: Absence, electroencephalography, epilepsy, eye closure, eyelid myoclonia.

International League Against Epilepsy'nin (ILAE) epileptik nöbetlerin klinik ve elektroensefalografik sınıflaması, uzun yıllar süren çalışmalar sonucunda 1981 yılında bugün de geçerli olan son şeklini almıştır.¹ Bu sınıflamada tipik absans nöbeti, sadece bilinç kaybı (basit absans) veya bilinç kaybı ile birlikte hafif klonik, atonik, tonik, ve otonom komponentlerin ve otomatizmlerin olduğu (kompleks absans) jeneralize epileptik nöbetler olarak tanımlanır.¹ EEG'de bilateral, genellikle düzenli ve simetrik 3 (2.5-4) Hz diken-dalga kompleksleri, bazen multipl sivri-yavaş dalgalar görülür; zemin genellikle normaldir.¹ Ancak, tanımlanan bu tipik absans nöbetleri, birbirinden farklı klinik tabloları, prognozları ve tedaviye cevapları olan çeşitli epileptik sendromlarda görülür. Epilepsi ve epileptik sendromların 1989 yılında yayınlanan son sınıflamasında tipik absans nöbeti görülen sendromlar, çocukluk çağı ve juvenil absans epilepsileri yanı sıra miyoklonik absans epilepsisi ve juvenil miyoklonik epilepsi olarak bildirilmiştir.² Oysa son yıllarda, göz kapağı miyoklonileri ile birlikte olan tipik absans nöbetlerinin, farklı klinik ve EEG özellikleri nedeniyle ayrı bir epileptik sendrom olarak tanınması gerektiği ileri sürülmektedir.³ Bu bildiride daha kesin bir tanı ve doğru prognozun önemini vurgulamak amacıyla, tipik absans nöbetleri gözlenen, farklı bir sendrom olan absanslı göz kapağı miyoklonili iki olgu sunulmaktadır.

OLGULAR

Olgu 1: Otuz bir yaşındaki kadın hastada 10 yaşından beri, daha çok sabahları olmak üzere hemen her gün 1-2 kez, bir kaç saniye süren göz kapaklarında kasılmalar olmaktadır; bu sırada elindeki düşürebiliyor ve sorulara yanıt veremiyordu. Hasta ve yakınları durumu kanıksamış ve doktora hiç başvurmamışlardı. Özgeçmişinde toz ve mantarlara karşı allerjisi olduğu ifade edilen hastanın soygeçmişinde özellik yoktu. Dört yıl önce, gribal bir infeksiyon arkasından allerji için desensitizasyon tedavisi uygulanmaktayken göz kapaklarındaki istemsiz hareketleri artma göstermiş ve hastada çevre uyaranlarına altı saat kadar süren yanıt-sızlık hali gelişmişti. Bu tablo ile acil polikliniğimize getirilen hasta absans statusu olarak değerlendirilmiş ve 2 mg klonazepam (KZP) IV injeksiyonu sonucu dramatik düzelme göstermişti. Nörolojik muayenesi ve kranyal bilgisayarlı tomografi incelemesi normaldi. Absans statusu tablosundan 18 saat sonra yapılabilen ilk EEG'de göz kapamakla beliren 3-4 Hz, kısa süreli jeneralize diken ve yavaş dalga taslakları görülmüştü. Otuz saat sonra tekrarlanan EEG'de diken-dalga deşarjları sürmekteydi. Önerilen tedaviyi bir hafta sürdürüp kesen hasta kontrollere gelmemişti. Göz kapağı kasılmaları hemen her gün süren hasta bu arada günlük yaşamını normal şekilde sürdürmüştü ve evlenmişti. İlk epizottan üç yıl sonra hastada, belirli bir presipitan faktör olmaksızın, 24 saat süreyle göz kapaklarında ve kaşlarında kısa süreli ritmik kasılmalar devamlı hale gelmiş ve dalgalılık ortaya çıkmıştı; bunun



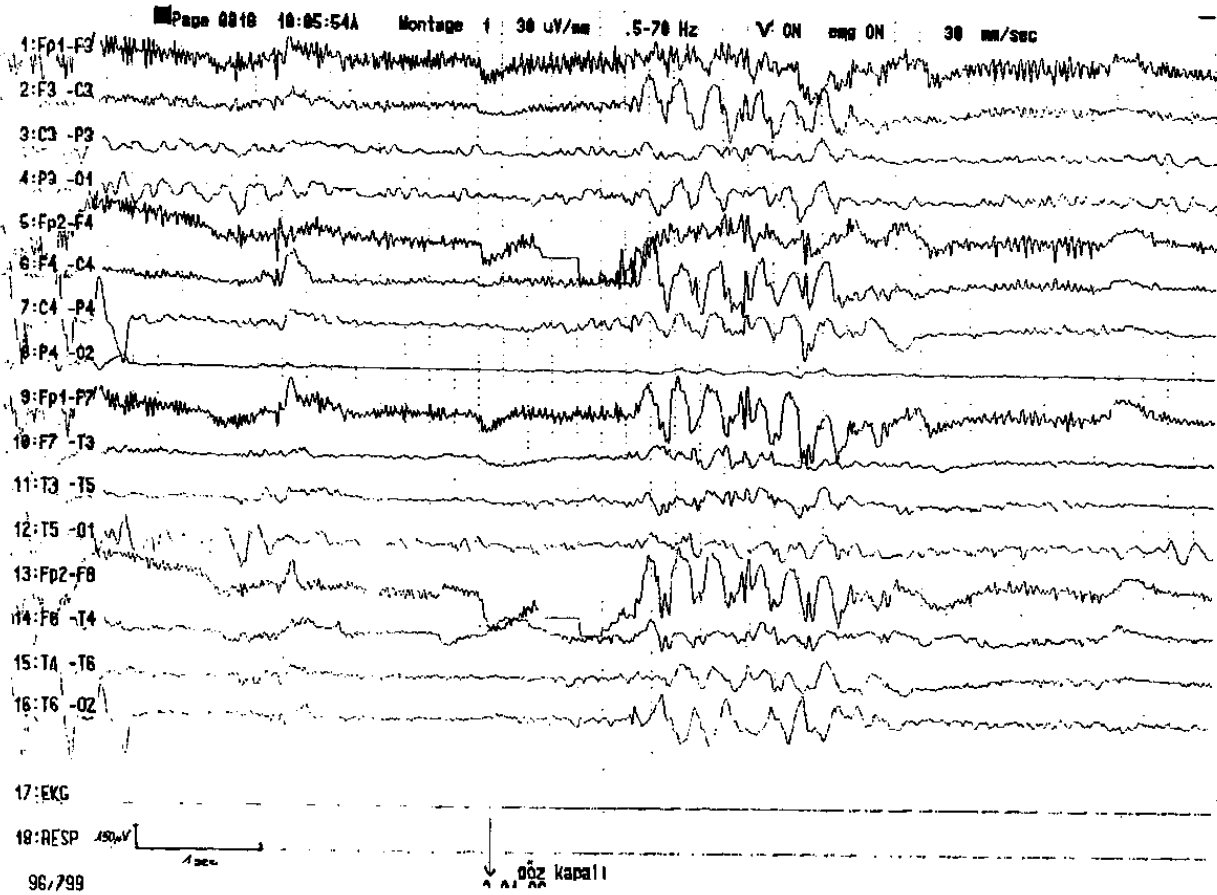
ŞEKİL 1

Birinci olgunun EEG örneği. Fotik stimülasyon sırasında göz kapamakla beliren, 2 saniye süren düzensiz, önlerde belirgin jeneralize, 4Hz diken-yavaş dalga deşarjları görülmektedir.

üzerine hasta acil polikliniğimize yeniden başvurdu. Bu sırada göz kapaklarında devamlı istemsiz hareketler ve konfüzyon tablosu tespit edildi. Başvuruyu izleyen yarım saat içinde, tablo herhangi bir ilaç uygulanmaksızın düzeldi. Mental durumu normale dönen hasta, nöbetini "muhakememi kaybediyorum, duyuyorum ama cevap veremiyorum, cümlelerin sonunu getiremiyorum, uyurgezer gibiyim, göz kapaklarımda devamlı hareket oluyor" şeklinde tarif ediyordu. Absans statusu spontan olarak sonlandıktan sonra yapılan EEG'de çok sık düzensiz, jeneralize, önlerde belirgin, kısa süreli, 4 Hz diken-yavaş dalga deşarjları görüldü. Hiperventilasyon ve fotik stimülasyon sırasında da devam eden deşarjlar göz kapamakla belirgin ilişki içindeydi (Şekil 1). Sodyumvalproat (VPA) 500 mg/gün verilmesini takiben, hasta bir hafta sonra göz kapağı kasılmalarında belirgin azalma olduğunu ifade etti. Tekrarlanan EEG'de jeneralize kısa süreli diken-yavaş dalga deşarjları taslak şekilde sürmekteydi. İzleyen kontrollerde hastanın kesintisiz konuşabildiği gözlemlendi. Hasta göz kapaklarındaki hareketlerin belirgin şekilde azaldığını ifade etti. İki ay sonra tekrarlanan EEG'de göz kapamakla beli-

ren diken-yavaş dalga deşarjları azalmakla birlikte sürmekteydi ve anomali hiperventilasyon ile aktive olma özelliği taşıyordu. Tedaviye bağlı olarak saç dökülmesi gelişen hastada takibe 500 mg/gün valproat ile devam edildi. Hasta, uykusuz kaldığı dönemlerde dalgınlık olduğunu ancak göz kırpmalarının kalmadığını ifade ediyordu.

Olgu 2: On beş yaşında kadın hastada dört yaşından beri, gün içinde yüzlerce kez tekrarlayan göz kırıştırma hareketleri vardı. Beş yıl içinde toplam üç kez bayıldığını söylüyordu. Özgeçmişinde bir özellik yoktu. Hastanın bir kardeşi ateşli havale geçirmişti ve uzak akrabalarında epilepsi mevcuttu. Hastanın okul başarısı belirgin şekilde bozuktu. Nörolojik muayenesi normaldi. Muayene sırasında çok sık olarak, gözler yarım açık şekilde palpebral miyoklonus ve yukarı doğru göz küresi hareketleri gözlemlendi. Bu sırada alın kasları da yukarı doğru kasılmaktaydı. Jeneralize konvülsiyonların son ikisi 2 metre kadar yakından televizyon seyrederken meydana gelmişti. Başlangıçta etosüksimid (ESM) önerilmiş, ancak hasta bu tedaviyi uygulamamıştı. Hasta önerilen valproattan (800 mg/gün) yararlandığını belirtiyor, ancak ilacını düzenli kullanmı-



ŞEKİL 2

İkinci olgunun EEG incelemesi. Gözler kapandığı sırada kısa süreli, düzensiz, 4 Hz diken-yavaş dalga deşarjları izlenmektedir.

yordu. Takip süresinin son yılı içinde ilacını düzenli olarak kullanmaya ikna edildi ve 1200 mg/gün ile göz kırptırmalarda belirgin azalma kaydedildi. Bu dönemde hastanın hiperaktivite ve davranış problemleri de kayboldu. EEG incelemelerinde fotik stimülasyonla aktive olan ancak istirahat EEG'sinde de göz kapamakla beliren çok sık jeneralize kısa süreli diken-yavaş dalga deşarjları görüldü (Şekil 2).

TARTIŞMA

ILAE tipik absans nöbetleriyle giden dört sendrom tanımlanmıştır.² Çocukluk çağı absans epilepsisi (ÇAE), juvenil absans epilepsisi (JAE), juvenil miyoklonik epilepsi (JME) ve miyoklonik absans epilepsisi (MAE).

Her iki olguda da miyoklonilerin olmaması nedeniyle JME ve MAE kolayca dışlanabilmektedir. Olgu 1 için, hastalığın başlangıç yaşı ve erişkinlik döneminde sürmesi düşünüldüğünde en yakın olasılık JAE görünmesine rağmen, göz kapağı miyoklonileri bu derecede ön planda beklenmez. Bu sendromda tipik absans nöbetleri nispeten uzun sürelidir; EEG'de en az 8-10 saniye süren, düzenli,

kesinti göstermeyen, başlangıcında multipl dikenlerin olabildiği, hiperventilasyonla aktive olan ritmik diken-dalga deşarjları izlenir.⁴ Olgu 2'de nöbetlerin 15 yaşında hala aynı sıklıkta devam etmesi, düzensiz de olsa tedaviye rağmen jeneralize konvülsiyonların olması ve göz kapağı miyoklonilerinin çok ön planda olması, ÇAE olasılığını uzaklaştırmaktadır. Ayrıca her iki olgunun EEG'sinde göz kapama ile deşarjların belirmesi; birinci olguda absans statusu ve ikinci olguda klinik olarak ışığa duyarlılık, ne ÇAE'nin ne de JAE'nin beklenen özelliklerinden değildir.⁴ Sonuç olarak, görülen özellikler sınıflamada tanınmış olan tipik sendromlardan hiçbirine uymamaktadır.

Absanslı göz kapağı miyoklonisi ilk kez Jeavons tarafından 1977 yılında, fotosensitif epilepsinin bir formu olarak tanımlanmıştır;⁵ farklı klinik ve EEG özellikleri başka araştırmacılar tarafından da doğrulanmıştır.^{3,4,6,7} Appleton,³ bu tablonun ayrı bir epileptik sendrom olduğunu ileri sürmüştür. Tipik nöbet özelliği, kısa süreli gözlerin yukarı kayması ile göz kapaklarında belirgin atmalar olarak tarif edilmiş ve EEG'de göz kapamakla beliren jeneralize diken-dalga deşarjları kaydedilmiştir.^{3,4,6} Bildirilen

olgular büyük çoğunlukla fotosensitif özellik taşımaktadır.^{4,6} Genellikle remisyonu girmedeği ve prognozu ÇAE kadar iyi olmadığı bildirilmiştir.⁴ Olgularımızın klinik ve EEG özellikleri bu sendromla uyumludur.

Giannokodimos ve Panayiotopoulos, 11 olgudan oluşan çalışmalarında, bu sendromun tüm epilepsiler içinde %2.7 ve tipik absans nöbetleri olan idiyopatik jeneralize epilepsiler içinde %12.9 oranında görüldüğünü bildirmişlerdir.⁶ Aynı çalışmada tüm olguların kadın, yaş ortalamasının 30.9 ve başlangıç yaşının 7.8±3.8 olduğu belirtilmiştir.⁶ Bu olgular, başka çalışmalarda da belirtildiği gibi, önceleri genellikle yanlış tanımlanmış izlenmektedir.^{3,6} Birinci olgumuzdaki absans statusu iki olguda görülmüştür.⁶ Absanslar genellikle kısa (3-6 sn) sürelidir ve bilinç kaybı ÇAE ve JAE'ne oranla daha hafif seyretmektedir.⁴ Göz kapağı miyoklonisi absans nöbeti oluşmadan da ortaya çıkabilmektedir; buna karşın absans, göz kapağı miyoklonisi olmaksızın görülmez.⁶ Olgularımızda gözlenen göz kapağı hareketleri ÇAE'de görülen göz kırpmaya benzeri seyreker ve tesadüfi hareketlerden belirgin olarak farklıdır. Binnie ve Jaevons,⁸ bu olgularda self-indüksiyondan söz etmişlerdir; ancak bu daha sonraki yıllarda doğrulanmamıştır.⁶ İkinci olgumuzda görüldüğü gibi televizyon etkisiyle ya da spontan, jeneralize konvülsiyonların olduğu ancak bunların sık tekrarlanmadığı bildirilmiştir.⁶

EEG'de göz kapama ile beliren jeneralize (poli) diken-dalga deşarjlarının karanlıkta ortadan kalktığı rapor edilmiştir.^{4,6} Bu tablo, genellikle tek ilaçla tedaviye dirençlidir ve erişkinlikte de remisyonu girmez. Absans sıklığının yaşla azaldığı ve birinci olgumuzda olduğu gibi, EEG'deki göz kapama ile beliren deşarjların, gösterilebilen bir fotosensitivite olmaksızın devam ettiği bildirilmiştir.^{4,6} İkinci olgumuzdaki gibi, öğrenme ve davranış problemlerinin görüldüğü başka olgular da bildirilmiştir.⁴

Absans nöbetlerinin nedeni henüz bilinmemektedir. GABA_B tarafından kontrol edilen bazı düşük eşikli Ca⁺⁺ iyon akımlarının (T-akımları) talamik nöronları ateşlediği ve absans nöbetini tetiklediği düşünülmektedir.⁹ Genetik açıdan araştırmalar da konuya açıklık getirmemiştir. Bir taraftan kesin tanı ile uzun süreli prognozu daha doğru belirleyebilmek, diğer taraftan etyopatogenez çalışmalarına ışık tutabilmek için, absans epilepsilerini iyi sınıflamak ve homojen olgu grupları oluşturmak büyük önem taşımaktadır.

KAYNAKLAR

1. Commission on Classification and Terminology of the International League Against Epilepsy: Proposal for revised clinical and electroencephalographic classification of epileptic seizures. *Epilepsia* 1981;22:489-501.
2. Commission on Classification and Terminology of the International League Against Epilepsy: Proposal for revised classification of epilepsies and epileptic syndromes. *Epilepsia* 1989;30:389-99.
3. Appleton RE, Panayiotopoulos CP, Accombe BA, Beirne M. Eyelid myoclonia with typical absences: an epilepsy syndrome. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 1993;56:1312-16.
4. Panayiotopoulos CP. The clinical spectrum of typical absence seizures and absence epilepsies. In: Malafosse A, Genton P, Hirsch E, et al., eds. *Idiopathic generalised epilepsies*. London: John Libbey, 1994:73-83.
5. Jaevons PM. Nosological problems of myoclonic epilepsies in childhood and adolescence. *Dev Med Child Neurol* 1977;19:3-8.
6. Giannokodimos S, Panayiotopoulos CP. Eyelid myoclonia with absences in adults: a clinical and video-EEG study. *Epilepsia* 1996;37:36-44.
7. Panayiotopoulos CP, Chroni E, Daskalopoulos C, et al. Typical absence seizures in adults: clinical, EEG, video-EEG findings and diagnostic/syndromic considerations. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 1992;55:1002-1008.
8. Binnie CD, Jaevons PM. Photosensitive epilepsies. In: Roger J, Bureau M, Dracet C, et al., eds. *Epileptic syndromes in infancy, childhood and adolescence*. London: John Libbey, 1992:209-305.
9. Porter RJ. The absence epilepsies. *Epilepsia* 1993;34 (Suppl. 3):S42-S48.