

Famlyal Perodik Paraliziler (8 Olgunun Analizi)

Ö. Faruk TURAN*
Mehmet ZARİFOĞLU**
İbrahim BORA***
Erhan OĞUL****
Sadık SADIKOĞLU****
Nihat BALKIR****
Ömür TATLIKAZAN****

ÖZET

Famlyal perodik paralizi (FPP), birkaç saatten, birkaç güne kadar süren flask parezi atakları ile karakterize nadir bir kas hastalığıdır. Ataklar anında serum-K+ değerlerine göre hipokalemik, normokalemik ve hiperkalemik FPP tanımlanmıştır. Hastalık patogenezi bilinmemekle birlikte kas hücre membranında sodyum-potasyum iyon transport mekanizmasında tutulum olabilir. Bu çalışmada 1973-1991 yılları arasında 8 FPP'li hasta değerlendirildi. Bu hastaların 7'si hipokalemik, 1'i normokalemik idi. Kas biyopsisinde, 2 hastada tipik vakuoller görüldü.

-
- * Yrd. Doç. Dr.; Uludağ Üniv. Tıp Fak. Nöroloji Anabilim Dalı Öğr. Üyesi
** Doç. Dr.; Uludağ Üniv. Tıp Fak. Nöroloji Anabilim Dalı Öğr. Üyesi
*** Prof. Dr.; Uludağ Üniv. Tıp Fak. Nöroloji Anabilim Dalı Öğr. Üyesi
**** Dr.; Uludağ Üniv. Tıp Fak. Nöroloji Anabilim Dalı Araş. Gör.

SUMMARY

Familial Periodic Paralysis (Analysis of Eight Cases)

Familial periodic paralysis (FPP) is a rare muscle disease characterised by attacks of flaccid paresis lasting from a few hours to several days. FPPs have been defined as hypokalemic, normokalemic and hyperkalemic according to serum K⁺ levels during attacks. The pathogenesis of the disorder is unknown but may involve sodium-potassium ion transport mechanism across the muscle cell membrane. In this study we have evaluated 8 patients with FPP between 1973 and 1991. One of them was normokalemic and seven were hypokalemic. The muscle biopsy showed typical vacuoles in 2 patients.

GİRİŞ

Familyal periodik paraliziler (FPP), elektriksel stimulyasyona kas cevabının olmaması ve refleks kaybının eşlik ettiği tekrarlayıcı özellikte, ekstremite kaslarında paralizisi atakları ile giden, sebebi tam bilinmeyen bir grup familyal hastalığa verilen isimdir. Ataklar anında serum K⁺ değerlerine göre en az 4 herediter tablo tanımlanmıştır. 1- Hipokalemik FPP 2- Hipertroidi ile birlikte hipokalemik periyodik paralizisi (PP) 3- Hiperkalemik PP (Gamstrop'un Adynamia Hereditaria Epizodikası) 4- Soğukla uyarılan paradoksal myotonili hiperkalemik PP (Von Eulenberg).

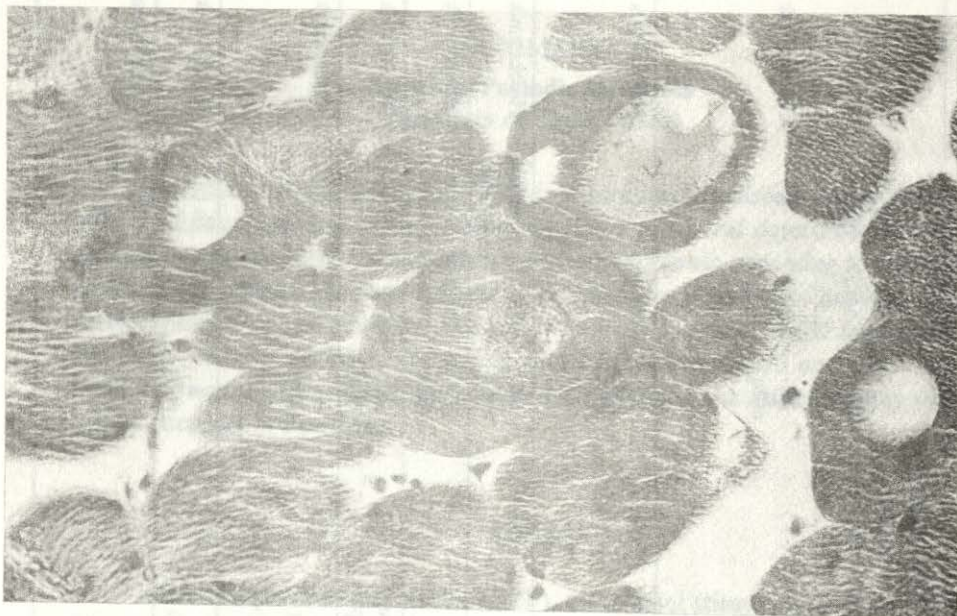
Tüm formlarda otozomal dominant geçiş söz konusudur. Sporadik olgular da bildirilmiştir. Paralizi atakları birkaç saatten birkaç güne kadar sürebilir. DTR azalır veya kaybolur. Kas fibrilleri direkt ve indirekt elektrik stimulyasyonuna cevapsızdır. Yaygın paralizi atakları proksimalden başlar, distale yayılır. Solunuk kasları ve kranial saha genelde kurtulur^{1,2,3}. Erken dönemlerde histopatolojik olarak vakuolizasyon görülür. Tekrarlayan ataklarda vakuolizasyon ve sürekli myopati görülür^{4,5}. Ultrastrüktürel olarak sarkoplazmik retikülüm proliferasyonu ve dilatasyonu, transfer tubulerde artma olarak görülmektedir^{6,7}. Literatürde yayınlanmış geniş seriler yoktur. Nöroloji kliniklerinde yılda 1 veya 2 olgu görülmektedir.

GEREÇ VE YÖNTEM

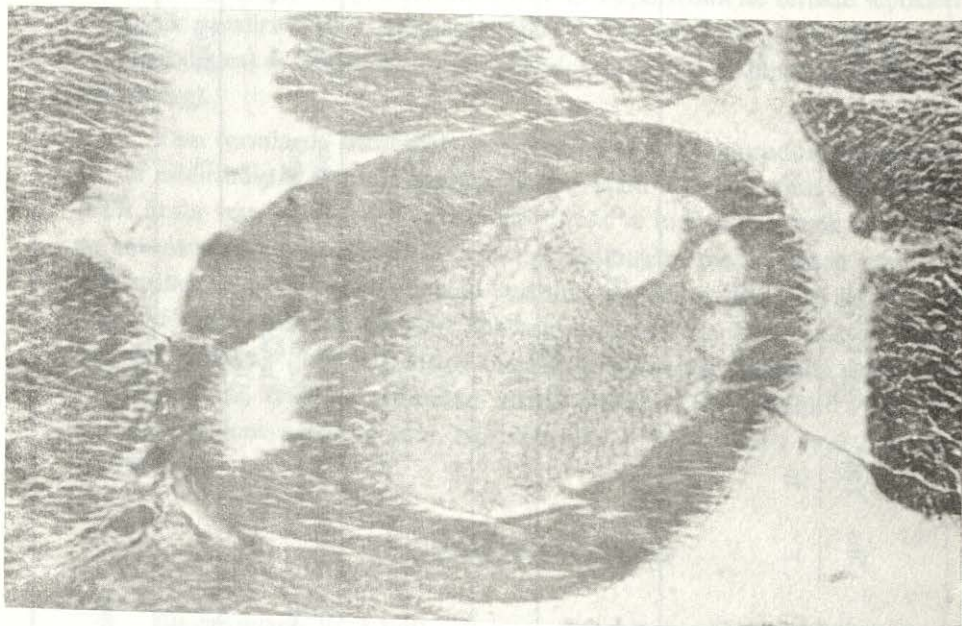
Bu çalışmada 1973-1991 yılları arasında Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Nöroloji Anabilim Dalına yatarak tedavi gören FPP tanısı alan 8 olgu sunuldu. Olguların dökümü Tablo: I'de özetlenmiştir.

Tablo: I- Familyal Perodik Paralizi: 1973-1991 8 Olgunun Dökümü

Hast. No.	Cins	Yaş	Ailevi Öykü	Atak Sayısı	Atak Süresi	Nörolojik Muayene	K.H.Zengin	K+	EMG	Kas Biopsisi	Tipi
							Diyetle Provakasyon				
1- R.G.	E	16	Anne Büyükbaba (Anne tarafı) Dayı Abi	3	12-24 saat (s)	Flask tetrapleji	(+)	2.6 mEq	Hafif myojen	(-)	Hipokalemik
2- B.G. (R.G.nin abisi)	E	17	Anne B.Baba (anne t.) Dayı Kardeş	2	48 (s)	Flask tetrapleji	(-)	2.3 mEq	Myojen	(-)	Hipokalemik
3- A.Y.	K	17	(-)	1	48 (s)	Flask tetrapleji	(-)	2.4 mEq	(-)	minimal vakuoller	Hipokalemik
4- Y.E.	E	40	(-)	çok sayıda	24 (s)	Flask tetrapleji	(-)	3.5 mEq	Myojen	Normal	Hipokalemik
5- I.C.	E	16	Anneanne	3	2-48 (s)	İleri derecede flask tetrapleji	(-)	2.6 mEq	(-)	(-)	Hipokalemik
6- K.M. (A.Z. yeğeni) 3. yatışı	K	23	Anne Kardeş ex. Dayı ex. Dayı (A.Z.)	çok sayıda	24 (s)	Flask tetraparezi	(-)	3 mEq	N	(-)	Hipokalemik
7- L.S.	K	26	(-)	2	24 (s)	Flask tetraparezi	(+)	2 mEq	(-)	(-)	Hipokalemik
8- A.Z. (K.M. dayısı)	E	15	Abla Ablanın erkek çocuğu ex. Kardeş ex.	1	24 (s)	Flask tetrapleji	(-)	4.1 mEq	(-)	Tipik vakuoller	Normokalemik



Resim: 1
Kas liflerinin enine kesitinde vakuoller görüüyor (HE:40x10)



Resim: 2
Büyük büyütmede kas lifi içinde vakuol görüüyor (HE:100x10)

SONUÇLAR

FPP'li 8 olgunun 7'si hipokalemik 1'i normokalemik tipte idi. Yaşları 15-40 ortalama 21 olan olguların 6'sı erkek, 2'si kadındı. 3 olguda belirgin familial öykü yoktu. Sekonder hipopotasemi yapan nedenler ekarte edildi. Olguların 2'si kardeş (1. ve 2. olgu), 2'si dayı-yeğen (6. ve 8. olgu) idi. Bu olgularda ailede 3 veya 4 kişi benzer öykü taşıyordu. 1 olguda çok sayıda atak, diğer olgularda atak sayısı ortalama 1.7 idi. 5. olgunun ilk atağı 2 saat, diğer atağı ise 48 saat sürdü, diğer hastalarda ataklar 12-48 saat arasında değişmekteydi. Nörolojik muayenede 5 olguda flask tetrapleji, 3 olguda flask tetraparezi mevcuttu. İki olguda yüksek K.H. yiyeceklerle yapılan provaksiyonda olumlu cevap alındı. Hipokalemik PP 7 olgunun atak anında serum K⁺ ortalama 2.6 mEq olarak ölçüldü. 2 olgunun kas biopsisinde vakuoller görüldü (Resim: 1-2).

TARTIŞMA

FPP içinde en sık görülen ve iyi bilinen hipokalemik PP dir. Ataklar 1 ve 2. dekatta başlar. Hastaların % 60, 16 yaşın altındadır. İnsulin, glukoz, karbonhidrattan (K.H.) zengin yemek, uzun bir istirahat sonrası ve epinefrinle atak başlayabilmektedir^{1,7}. İdrarla K⁺ atılımı azalmıştır. Atak anında K⁺'un hücre içine şiftinin nedeni açık değildir. K.H. alınımını takiben artmış insülin cevabının önemli olabileceği vurgulanmıştır⁸. Ayrıca insülin bağlı K uptake'inde artma paralitik epizotların patogenezinin sorumlu tutulmaktadır⁹. Hipokalemik PP li hastalarda insülin bağlanma oranları artmaktadır¹⁰. Erkeklerde daha fazla görülmektedir. Serum K⁺ değerleri 3'ün altına düştüğünde EKG bulguları görülür. Bizim olgularımızın % 71'i erkekti. Atak anında K⁺ değerleri ortalama 2.6 mEq idi ve EKG de hipopotasemi bulguları izlendi.

Profilaktik olarak verilen asetozolamid myopatik değişiklikleri önlemektedir^{11,12}. Asetozolamidin başarısız olduğu durumlarda potent karbonik anhidraz inhibitörü diklorofenamid tavsiye edilmektedir¹².

Poskanzer ve ark. 1961'de daha uzun süreli ve daha şiddetli atakların olduğu, myotoni ve soğukla ilgisi olmayan K⁺ değerlerinin normal olduğu normokalemik tip PP tanımlandı. Bu hastalar K⁺ aldıklarında daha kötü oluyorlardı¹⁴. Normokalemik PP NaCl, asetozolamid ve 9 α -florohidrokorizonla ataklar önlenmektedir. Bizim 1 olgumuz normokalemik PP idi. Familial öykü ve kliniği tipik idi. Ablasında, ablasının erkek ve kız çocuğunda (6. olgu), bir erkek kardeşinde benzer ataklar vardı. Kas biopsisinde tipik vakuolizasyon görüldü. Atak anında bakılan K⁺ değerleri normaldi.

Hiperkalemik PP infant ve çocukluk döneminde görülür. Ataklar sık ve daha kısa sürelidir. Kol, yorgunluk, gebelik ve soğukla provake olur. Tedavide

kalsiyum glutamat, insulin ve klortiazid kullanılır^{2,3}. β -adrenerjik ilaçlar (meta-proterenol) atakları sona erdirmektedir¹⁵. Profilaktik olarak yüksek K.H. lı yiyecekler, aşırı egzersizden sakınma, diüretik kullanımı önerilmektedir². Bizim serimizde hiperkalemik PP olgusu yoktu.

FPP nadir görülmesi yönünden 8 olgunun analizi yapılarak takdimi uygun görüldü.

KAYNAKLAR

1. ROWLAND, L.P.: Familial periodic paralysis. In: Merritt's textbook of Neurology (ed. Rowland, L.P., 8th Edition) Lea & Febiger, Philadelphia, London 1989, 721-724.
2. ENGEL, A.G.: Metabolic and endocrine myopathies. In: Disorders of voluntary Muscle (ed. Walton J. 5th edition) Churchill Livingstone, Newyork 1988, 811-818.
3. ADAMS, R.D., VICTOR, M.: Principles of Neurology. 4th. Edition. Mc Graw Hill International Edition Singapore. 1989, 1161-1165.
4. RESNICK, J.S., ENGEL, W.K.: Myotonic lid lag in hyperkalemic periodic paralysis. Journal of Neurology, Neurosurgery, Psychiatry 30:478-481, 1967.
5. SAMAHA, F.J.: Hyperkalemic periodic paralysis. Arch Neurol 12:145-148, 1965.
6. SHY, G.M., WANKO, T., ROWLEY, P.T., ENGEL, A.G.: Studies in familial periodic paralysis: Experimental Neurology 3:53-121, 1961.
7. ENGEL, A.G., LAMBERT, E.H., ROSEVEAR, J.W., TAUXE, W.N.: Clinical and electromyographic studies in a patient with primary hypokalemic periodic paralysis. Am J Med 38:626-640, 1965.
8. JOHNSEN, T., NIELSEN, H.B.: Insulin receptors insulin secretion and glucose disappearance rate in patients with periodic hypokalemic paralysis. Acta endocrinologica 90:272-282, 1979.
9. MINAKER, K.L., MENEILLY, G.S., FLIER, J.S., ROWE, J.W.: Insulin-mediated hypokalemia and paralysis in familial hypokalemic periodic paralysis. Am J Med 84:1001-1006, 1988.
10. HOFMANN, W.W., ADORNATO, B.T., REICH, H.: The relationship of insulin receptors to hypokalemic periodic paralysis. Muscle Nerve 6(1):46-51, 1983.
11. GRIGGS, R.C., ENGEL, W.K., RESNICK, J.S.: Acetazolamide treatment of hypokalemic periodic paralysis. Annals of internal med 73:39-48, 1970.

12. RIGGS, J.E., GRIGGS, R.C., MOXLEY, R.T.: Dissociation of glucose and potassium arterial-venous differences across the forearm by acetazolamid. Arch Neurol 41:35-38, 1984.
13. DALAKAS, M.C., ENGEL, W.K.: Treatment of permanent muscle weakness in familial hypokalemic periodic paralysis. Muscle Nerve 6(3), 182-186, 1983.
14. POSKANZER, D.C., KERR, D.N.S.: A third type of periodic paralysis with normokalemia and favorable response to sodium chloride. Am J Med 31:328-330, 1961.
15. BENDHEIM, P.E., REALE, E.O., BERG, B.O.: β -adrenergic treatment of hyperkalemic periodic paralysis Neurology, 35:746-749, 1985.

Yrd. Doç. Dr. Ö. Faruk TURAN
 Uludağ Üniv. Tıp Fakültesi
 Nöroloji Anabilim Dalı
 BURSA

Kübra DİLEK*
 Mustafa YURTKURAN**
 Mustafa GÖLLÜLÜ***
 Mahmut YAVUZ****

ÖZET

Bu çalışmada kronik hipertansiyonlu ve hipertansiyonlu olmayan hastaların plazma renin aktivitesi (PRA) ve aldosteron düzeyleri araştırıldı. Hastaların hipertansiyonlu ve hipertansiyonlu olmayan olmaları için hipertansiyonlu ve hipertansiyonlu olmayan hastaların plazma renin aktivitesi (PRA) ve aldosteron düzeyleri araştırıldı.

Yıldırım pariyetinde hipertansiyonlu ve hipertansiyonlu olmayan hastaların plazma renin aktivitesi (PRA) ve aldosteron düzeyleri araştırıldı. Hastaların hipertansiyonlu ve hipertansiyonlu olmayan olmaları için hipertansiyonlu ve hipertansiyonlu olmayan hastaların plazma renin aktivitesi (PRA) ve aldosteron düzeyleri araştırıldı.

Hastaların hipertansiyonlu ve hipertansiyonlu olmayan olmaları için hipertansiyonlu ve hipertansiyonlu olmayan hastaların plazma renin aktivitesi (PRA) ve aldosteron düzeyleri araştırıldı. Hastaların hipertansiyonlu ve hipertansiyonlu olmayan olmaları için hipertansiyonlu ve hipertansiyonlu olmayan hastaların plazma renin aktivitesi (PRA) ve aldosteron düzeyleri araştırıldı.

Yrd. Doç. Dr. Mustafa Ö. Faruk TURAN, Tıp Fak. İç Hastalıkları Anabilim Dalı Nefroloji

Uzman Öğretim Üyesi

Doç. Dr. Mustafa Ö. Faruk TURAN, Tıp Fak. İç Hastalıkları Anabilim Dalı Nefroloji

Uzman Öğretim Üyesi

Yrd. Doç. Dr. Mustafa Ö. Faruk TURAN, Tıp Fak. İç Hastalıkları Anabilim Dalı Nefroloji

Uzman Öğretim Üyesi