

Akkiz Oküler Motor Apraksi

Umut Aslı BAHÇECİ*, Onur KONUK**, Şengül ÖZDEK***, Gökhan GÜRELİK****,
Berati HASANREİSOĞLU*****

ÖZET

Akkiz oküler motor apraksi sıklıkla herediter ataksilere eşlik eden, horizontal ve vertikal sakkadik göz hareketlerinin yetmezliği ile birlikte sıçrayıcı baş hareketleri ile karakterize bir hastalıktır. Bu çalışmada ataksi telenjektazi tanısı konulmuş olan 10 yaşında bir erkek olguda horizontal ve vertikal bakış pozisyonlarında ortaya çıkan tipik sıçrayıcı tarzda baş atma hareketi ve bu yönlerdeki sakkadik hareketlerde kısıtlılık ile karakterize akkiz oküler motor apraksi tanımlanmıştır.

Anahtar Kelimeler: Akkiz oküler motor apraksi, Sakkadik göz hareketleri, Ataksi telenjektazi

Acquired Ocular Motor Apraxia

SUMMARY

Acquired ocular motor apraxia is characterized by head thrusts on attempted gaze and failure of horizontal and vertical saccadic movements which is found to be a frequent feature of hereditary ataxias. Herein, we report a case of acquired ocular motor apraxia in a 10 year old boy with ataxia telangiectasia who demonstrated typical head thrusts and restricted saccadic eye movements on both horizontal and vertical planes.

Key Words: Acquired ocular motor apraxia, Saccadic eye movements, Ataxia telangiectasia

Giriş

Oküler motor apraksi, konjenital veya akkiz olarak sakkadik göz hareketlerinin yetmezliği ile seyreden bir klinik tablodur. Konjenital oküler motor apraksi (KOMA) ilk olarak 1952 yılında Cogan¹ tarafından tanımlanmış olup horizontal sakkadların yetmezliği ile karakterizedir. KOMA, çeşitli merkezi sinir sistemi malformasyonlarına ve progresif nörometabolik hastalıklara eşlik edebileceği gibi izole olarak da izlenebilmektedir.^{2,3} Akkiz oküler motor apraksi (AOMA) ise sıklıkla spinoserebellar ataksi ve ataksi telenjektazi gibi herediter ataksilerin major klinik bulgularından biri olarak ortaya çıkmakta ve horizontal ve vertikal sakkadik hareket bozukluğu ile seyretmektedir.⁴ Ataksi telenjektazi gibi spinoserebellar dejenerasyonu olan çocuklarda, erken yaşlarda sakkadik hareketlerin gelişimi normal olarak izlense bile ilerleyen dönemlerde oküler motor apraksi tabloya eşlik edebilmektedir.² Bu çalışmada ataksi telenjektaziye eşlik eden AOMA'lı bir olgu tartışılmaktadır.

Olgu Sunumu

On yaşında erkek hasta ailesi ile rutin göz kontrolü nedeniyle polikliniğimize başvurdu. Oftalmolojik muayenesinde görme keskinliği her iki gözde tashihsiz tam olarak değerlendirilirken, ön segment muayenesinde her iki göz konjonktivasında telenjektazik damarlar olduğu izlendi (Şekil 1). Fundus muayenesinde arka segment yapıları doğaldı. Primer pozisyonunda ortoforik olan olgunun kapak hareketleri doğal olarak izlendi. Olguda horizontal ve vertikal bakış pozisyonlarında herhangi bir objeye bakması istendiğinde, objenin hareketi yönünde, obje hizasını geçecek şekilde, ani ve sıç-

rayıcı baş hareketleri yaptığı, gözlerin ise baş hareketinin ters yönüne doğru ileri derecede deviye olduğu izlendi (Şekil 2-3). Olgunun obje fiksasyonunu sağladıktan sonra bir miktar bu pozisyonu koruduğu ve sonrasında baş ve gözlerini yavaşça primer pozisyona getirdiği gözlemlendi. Kalorik testle ve optokinetik uyarımla, optokinetik veya vestibüler nistagmusun hızlı fazının ortaya çıkmaması ile karakterize sakkadik hareket bozukluğunun tespit edilmesine karşın, yavaş bakış hareketleri normal bulundu. Beş yaşından beri ataksi telenjektazi tanısı mevcut olan olgunun aileden alınan anamnezinde, anormal baş hareketlerinin altı yaşından itibaren başladığı ve yaş ilerlemesi ile baş hareketlerinin şiddetinde belirgin bir azalma olmadığı öğrenildi. Ailede başka ataksi telenjektazi tanısı olan birey mevcut değildi. Olgumuzda, gestasyonel veya perinatal döneme ait hastalık öyküsü, ilaç kullanımı veya radyasyon maruziyeti tarif edilmiyordu. Prenatal hipoksi veya travma hikayesi yoktu. Anne ve baba arasında kan bağı mevcut değildi. Nörolojik muayenesinde hafif derecede mental retardasyon saptanırken, serebellar sistem muayenesinde ataksik yürüyüş, dismetri ve disdiadokinezi tespit edildi. Kranial manyetik rezonans incelemesinde serebellar atrofi mevcuttu. Serum IgA düzeyi normalden düşük olmasına rağmen serum IgE düzeyi normal sınırlar içerisindeydi. Olgumuzda serum alfa-feto-protein (α -FP) düzeyi ise yüksek olarak bulundu.



Şekil 1. Ataksi telenjektazi ile birlikte akkiz oküler motor apraksi bulunan olguda izlenen bilateral konjonktival telenjektazi



Şekil 2. Olgunun sol tarafındaki bir objeye bakması istendiğinde, sol tarafa doğru ani sıçrayıcı tarzda bir hareket izlenmekte ve gözlerde sağa konjuge deviasyon gelişmektedir



Şekil 3. Aynı olguda benzer şekilde aşağı pozisyonunda bir objeye bakması istendiğinde bu tarafa doğru baş hareketi olmakta ancak gözler yukarı tarafa bakış pozisyonunda bir süre "kilitli" kalmaktadır

Tartışma

Bu çalışmada ataksi telenjektazi ve AOMA olan bir olgu sunulmaktadır. Olgunun KOMA'den farkları tablonun doğumsal olarak başlamaması yanında, sakkadik hareket kısıtlılığının KOMA'de görüldüğü üzere sadece horizontal düzlemde değil vertical düzlemde de izlenmesidir. KOMA'de horizontal istemli bakış hareketlerinin ve optokinetik ve vestibüler nistagmusun hızlı fazının olmamasına karşılık, randomize göz hareketleri ve vertical göz hareketleri normal olarak izlenmektedir.¹ KOMA etiyojisi henüz aydınlatılamamış olmakla beraber, genellikle yanlış tanı konulan veya zor tanı konabilen bu klinik durumdur.⁵ KOMA'nin insidansı tam olarak bilinmemekle beraber sıklıkla sporadik olarak ortaya çıkmaktadır.² Çeşitli yazarlar tarafından ülkemizde de KOMA'li olgular bildirilmiştir.^{3,6,7}

Oküler motor apraksi olgularında, gösterilen bakış pozisyonlarına doğru yapılan ani ve sıçrayıcı baş atma hareketi karakteristiktir. Olgularda baş atma hareketi hedefi aşacak şekilde olup, hareket yönünün ters istikametinde pursuit (yavaş) göz hareketleri ile gözlerde konjuge deviasyon olmaktadır.² Horizontal sakkadik hareket kısıtlılığı bulunan KOMA'li olgularda vestibüloküler refleksin hızlı fazı olmadığından dolayı baş pozisyonunun ters yönüne doğru yavaş faz

ile deviyen gözler primer pozisyona döndürülememekte ve uç bakış pozisyonunda "kilitli" kalmaktadır. Bu klinik bulguyu Cogan⁸ "locked up" fenomeni olarak tanımlamış ve bu bulgunun KOMA'li olgularda mutlaka bulunması gerektiğini bildirmiştir. AOMA'de ise olgumuzda da izlenildiği üzere horizontal ve vertical bakış yönlerinde sakkadik hareket bozukluğu ve baş atma hareketi mevcuttur.^{9,10} KOMA'de izlenen ani ve sıçrayıcı tarzda baş atma hareketi, ilerleyen yaşla birlikte şiddetini kaybetmekte ve özellikle ikinci dekattan itibaren belirsiz hale gelmektedir.^{3,6} Akkiz formda ise baş atma hareketi artan yaşla beraber regresyon göstermemektedir.⁹ Aileden alınan anamnezde olguda mevcut olan baş atma hareketlerinin altı yaşında ortaya çıktığı ve bugüne kadar herhangi bir gerileme göstermeden aynı şiddette devam ettiği öğrenilmiştir. Vertical veya horizontal düzlemde izlenen baş atma hareketinin ters yönüne deviyen gözlerin, gösterilen obje ile aynı hizaya gelmesinden sonra obje fiksasyonu sağladığı gözlenmiştir. Fiksasyon sağlandıktan bir süre sonra baş ve gözlerin yavaşça primer pozisyona geri döndüğü saptanmıştır. Baş ve gözler uç bakış pozisyonunda deviyen iken, verilen yeni bir uyarıya gözlerde hızlı bir cevap alınamamış ve gözlerin bu şekilde "kilitli" kaldığı tespit edilmiştir (locked up fenomeni). Yapılan optokinetik nistagmus ve kalorik testlerde, vestibüler nistagmusun hızlı fazı saptanamamıştır.

Ataksi telenjektazi, erken çocukluk döneminde oküler motor apraksi, koreathetoz, okülökutanöz telenjektaziler, kromozomal instabilite, serum IgA ve IgE eksikliği ile giden, immün yetmezliğe ikincil gelişen sinüs ve akciğer enfeksiyonlarıyla karakterize olan otozomal resesif geçişli hereditör bir ataksi çeşitidir.¹⁰ Kromozomal instabilite ve defektli DNA tamiri nedeniyle özellikle 7. ve 14. kromozomlarda kırıklar meydana gelmektedir. Ataksi telenjektazinin en önemli belirleyicisi, serum α -FP seviyesindeki yüksekliktir. Telenjektaziler infant ve erken çocukluk döneminde izlenmemekle beraber ilk on yıldan sonra belirginleşmektedir.¹⁰ Olgumuzda her iki gözde bulber konjonktivada telenjektazik damarlar belirgin olarak izlenmiştir. Nörolojik muayenesinde hafif derecede mental retardasyon saptanırken, serebellar sistem muayenesinde ataksik yürüyüş, dismetri ve disdiadokinezi tespit edilmiştir. Aileden alınan anamnezde, olgunun sıkça sinopulmoner enfeksiyon geçirdiği öğrenilmiştir. Olgunun soygeçmiş soruşturmasında ailede benzer hastalık öyküsüne rastlanılmamıştır. Olguda serum IgE seviyesi normal seviyede saptanırken, serum IgA seviyesi normalin altında, serum α -FP düzeyi ise normalden yüksek olarak bulunmuştur.

AOMA sıklıkla ataksi telenjektazi olmak üzere hereditör spino-serebellar dejenerasyonlara, daha az sıklıkla posterior fossa kitlelerine ve bilateral frontoparietal kitle lezyonlarına ikincil olarak gelişebilmektedir.⁶ AOMA progresif bir klinik tablo olmamakla birlikte altta yatan hastalığın progresyonu, gelişen AOMA'nin kliniğini komplike hale getirebilmektedir.⁸ Ataksi telenjektazide esas klinik tablo yerleşmeden önce anormal baş ve göz hareketleri de izlenebilmektedir.¹⁰ Bizim olgumuzda ise karakteristik sıçrayıcı baş hareketleri, ataksi telenjektazi kliniği yerleştikten sonra ortaya çıkmıştır.

Sonuç olarak akkiz oküler motor apraksi, konjenital oküler motor apraksiden farklı olarak vertical ve horizontal bakış yönlerinde izlenen sakkadik hareket yetmezliği ile karakterize edinsel bir klinik tablodur. Bildiğimiz kadarıyla bu çalışma ülkemizde ataksi telenjektaziy eşlik eden akkiz oküler motor apraksinin sunulduğu ilk çalışmadır.

Kaynaklar

1. Cogan DG. A type of congenital ocular motor apraxia presenting jerky head movements. Trans Am Acad Ophthalmol Otolaryngol 1952; 56:853-62.
2. Harris CM, Shawkat F, Russell-Eggitt I, Wilson J, Taylor D. Intermittent horizontal saccade failure ('ocular motor apraxia') in children. Br J Ophthalmol 1996; 80:151-8.
3. Konuk O, Bahçeci U, Hasanreisoglu B. Konjenital oküler motor apraksi. MN Oftalmoloji 2004; 11:267-70.
4. Barbot C, Coutinho P, Choro R, et al. Recessive ataxia with ocular apraxia. Arch Neurol 2001; 58:201-5.
5. Cogan DG. Congenital ocular motor apraxia. Can J Ophthalmol 1966; 1:252-60.
6. Can İ, Önder F, Nurlu G, Kural G. Konjenital oküler motor apraksi. MN Oftalmoloji 1997; 6:455-8.
7. Keskinbora KH, Sönmezler MB. Konjenital oküomotor apraksi. MN Oftalmoloji 2002; 9:307-9.
8. Cogan DG. Hereditary of congenital ocular motor apraxia. Trans Am Acad Ophthalmol Otolaryngol 1972; 76:60-3.
9. Deseilligny-Pierrot C, Gautier JC, Loron P. Acquired ocular motor apraxia due to bilateral frontoparietal infarcts. Ann Neurol 1988; 23:201-5.
10. Aicardi J, Barbosa C, Andermann F, et al. Ataxia-ocular motor apraxia: a syndrome mimicking ataxia-telangiectasia. Ann Neurol 1988; 24:497-502.

Kimlik

Geliş Tarihi: 04.12.2003

Kabul Tarihi: 05.03.2004

*Arş.Gör.Dr., Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Göz Hastalıkları
Anabilim Dalı, Ankara

**Öğr.Gör.Dr., Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Göz Hastalıkları
Anabilim Dalı, Ankara

***Yard. Doç. Dr., Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Göz Hastalıkları
Anabilim Dalı, Ankara

****Doç.Dr., Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Göz Hastalıkları
Anabilim Dalı, Ankara

*****Prof.Dr., Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Göz Hastalıkları
Anabilim Dalı, Ankara