



Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları
Anabilim Dalı

Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

13 Temmuz 2017 Perşembe

Uzm. Dr. Bahriye Karamanlar





Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

Nöroloji Bilim Dalı
Olgu Sunumu

13 Temmuz 2017 Perşembe

Dr. Bahriye Karamanlar

- 8 yaşında erkek hasta
- **Şikayet:** Sol elinde uyuşma ve karıncalanma hissi ve sol elini kullanamama

Hikayesi:

- Polikliniğe başvurudan 2 gün önce sabah uyandığında sol elinde uyuşukluk ve karıncalanma hissetmiş, cisimleri tutmakta zorlanıyor, parmaklarını rahat hareket ettiremiyor ve elini kaldıramıyormuş.
- Bu şikayet ile dış merkez ortopediye başvurmuş, direk grafi, kraniya ve servikal MR ile değerlendirilerek herhangi bir patoloji olmadığı söylenmiş.

Özgeçmiş

- **Prenatal:** Annenin 1. gebeliği. Gebeliği boyunca düzenli doktor kontrolü var. Takiplerinde bir patoloji saptanmamış. Gebelik sırasında sigara, alkol, madde kullanımı, radyasyon maruziyeti, idrar yolu enfeksiyonu, döküntülü veya ateşli hastalık geçirme öyküsü yok.
- **Natal:** 38 haftalık, NSVY ile, 3250gr olarak doğmuş.
- **Postnatal:** Doğar doğmaz ağlamış. İkter, siyanoz, hipoglisemi öyküsü yok. Küvöz ihtiyacı olmamış.

Özgeçmiş:

- Beslenme: 1 yıl süre ile anne sütü almış.
6. ayda ek gıdalara geçilmiş. D vit ve Fe kullanmış.
- Büyüme-gelişme: Yaşı ile uyumlu.
- Aşılar: Aşıları tam

Soygeçmiş:

- Anne: 34 yaşında, SS.
- Baba: 37 yaşında, SS.
- Anne ve baba arasında 2. derece akrabalık mevcut
- 1. çocuk: Hastamız
- 2. çocuk: 13 yaş, K, Hipotiroidi

Fizik Muayene:

Vital bulgular:

- Ateş: 36.2°C
- Tansiyon: 110/65 mm Hg
- Nabız: 106/dak
- DSS: 20/dak

Antropometrik ölçümler:

- Boy: 140cm (25-50p.)
- Ağırlık: 37,5 kg (50p.)

Fizik Muayene:

- **Genel durum:** İyi-aktif.
- **Cilt:** Turgor, tonus doğal. İkter, siyanoz, peteşi, purpura, ödem yok.
- **Baş boyun:** Saçlı deri doğal. Kafa yapısı simetrik. Boyunda kitle ve LAP yok.
- **Gözler:** Konjonktivalar ve skleralar doğal.
- **Kulak-burun- boğaz:** Bilateral kulak zarları doğal. Burun tıkanıklığı, akıntısı yok. Orofarenks ve tonsiller doğal
- **Kardiyovasküler:** S1 S2 doğal, S3 yok, üfürüm yok, KTA 5.interkostal aralıkta
- **Solunum sistemi:** Her iki hemitoraks solunuma eşit katılıyor. Solunum sesleri doğal, ral yok, ronküs, ekspiryum uzunluğu yok.
- **Gastrointestinal sistem:** Batın normal bombelikte. Barsak sesleri normoaktif. Defans, rebound yok. Hepatomegali ve splenomegali yok. Traube alanı açık.
- **Genitoüriner sistem:** Haricen erkek.

Fizik Muayene:

Nörolojik muayene:

- Bilinci açık
- Direkt-indirekt IR(+). Konverjans kusuru yok. Göz hareketleri her yöne serbest.
- Kranyal sinir muayenesi intakt, nistagmus yok,
- Klonus yok, plantar yanıtı bilateral fleksör,
- Alt ekstremitte ve sağ el kas tonusu doğal,
- DTR leri normoaktif,
- Sol elde düşük el görünümü, sol elini ekstanisyona, addüksiyona ve abduksiyona getiremiyordu.
- Sol el parmakları hafif fleksiyondaydı ve parmaklarını ekstansiyona getirmekte zorlanıyordu.
- Duyu kusuru saptanmadı.



Olağan dışı Bulgular:

- 2 gün önce uykudan uyandığında yeni gelişen sol elde ekstansiyon, addüksiyon ve abduksiyon kısıtlılığı, el parmaklarında ekstansiyon kısıtlılığı.
- Ön tanı?

Değerlendirme;

Hastada;

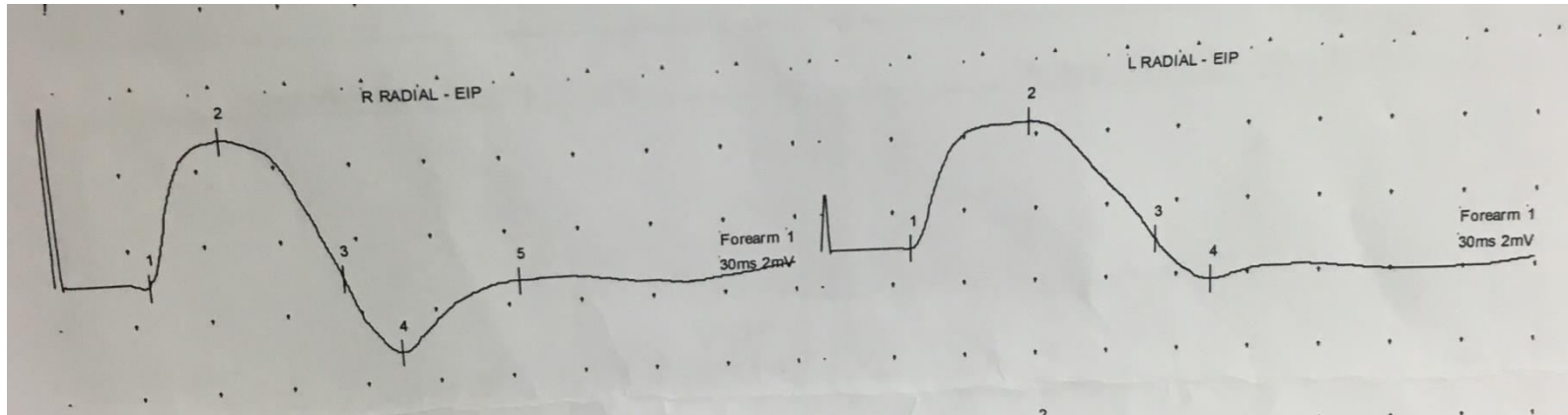
- Travma öyküsü, herhangi bir ilaç kullanımı veya toksik madde maruziyeti yoktu
- Kollajen doku hastalığı veya otoimmün hastalık öyküsü yoktu
- Herediter primer nöropatiler göz önüne alınarak;

Basıya duyarlı herediter nöropati ön tanısı ile

(Hereditary Neuropathy with Liability to Pressure Palsy)

- EMG,
- PMP 22 gen analizi istendi.
- Hasta fizik tedaviye yönlendirildi.

- EMG: Solda motor lifleri tutan, hafif akson kaybının olduđu radyal nöropati ile uyumlu.



TEST ADI : PMP22 GENİ DUPLİKASYON/DELESYON ANALİZİ

YÖNTEM: Hastaya ait periferik kan örneğinden DNA izolasyonu yapılmıştır. 17q kromozomu üzerindeki PMP22 genini kapsayan 1.5Mb'lık bölgenin kopya sayısı (CMT1A duplikasyonu /HNPP delesyonu) incelenmiştir. 4 STR bölgesi için florasan işaretli primerle PCR yapılmıştır. PCR ürünlerinin fragman analizi ABI Prism 3130xl DNA Sequencer (Applied Biosystems, USA) cihazı kullanılarak gerçekleştirilmiştir. Analiz edilen STR bölgeleri: AC005703 [STR4A], AC0013248 [STR9A], AC0013248 [STR9B] ve D17S2220 [STR20].

SONUÇ ve YORUM : Hastanın analiz edilen 4 polimorfik STR bölgesi için homoallelilik olduğu saptanmıştır. Bu durum büyük olasılıkla PMP22 geninin delesyona uğramış olduğunu düşündürmektedir. Bununla birlikte hastanın analiz edilen tüm STR bölgeleri için tekrar sayısı aynı olan iki allel taşıması olasılığı dışlanamamıştır. Bu sonuç klinik bulgular eşliğinde değerlendirilmelidir. STR-PCR analizi ile delesyon saptanan vakalarda sonucun başka bir metodla (FISH, MLPA, CGH) teyit edilmesi önerilir.

Not:"Society of Human Genetics", kalıtsal hastalıklar için uygulanan genetik diagnostik analizlerin genetik danışma eşliğinde değerlendirilmesini önermektedir.
Limitasyonlar için lütfen arka sayfaya bakınız.

- PMP 22 geninde delesyon saptandı.

Hereditär Nöropatiler

1. Hereditär basınca duyarlı nöropati
2. Hereditär motor ve duyuşal nöropatiler
3. Hereditär brakial pleksopati
4. Hereditär duyu ve otonom nöropatiler

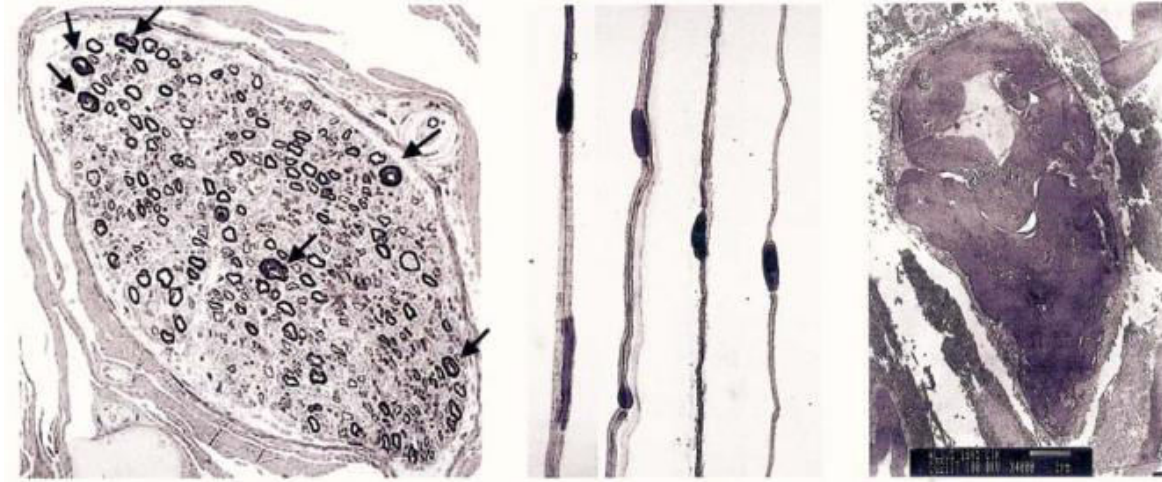
Hereditary Neuropathy with Liability to Pressure Palsy (HNPP)

HNPP

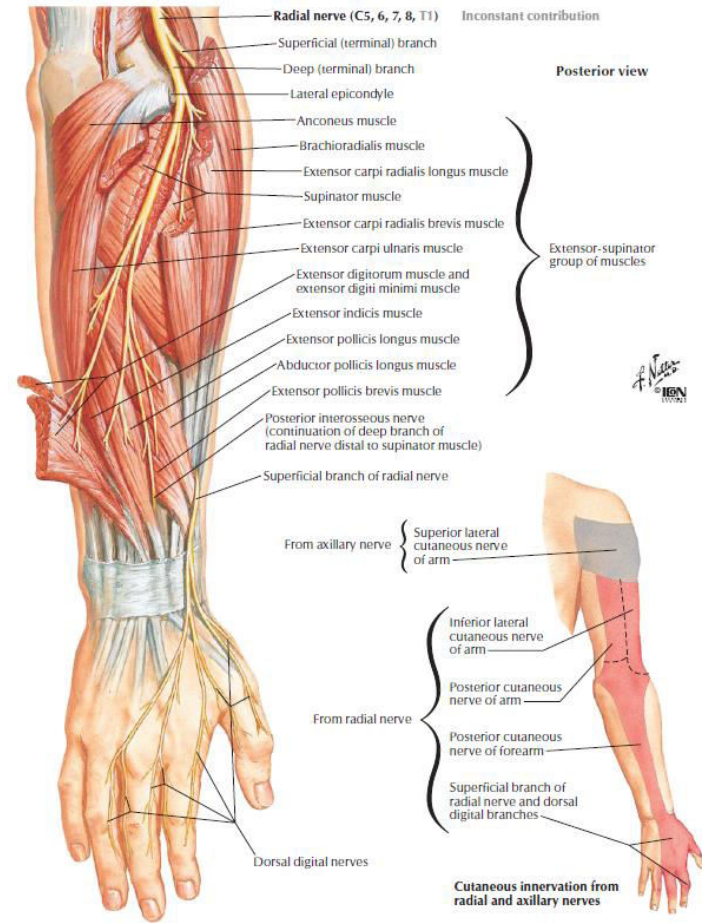
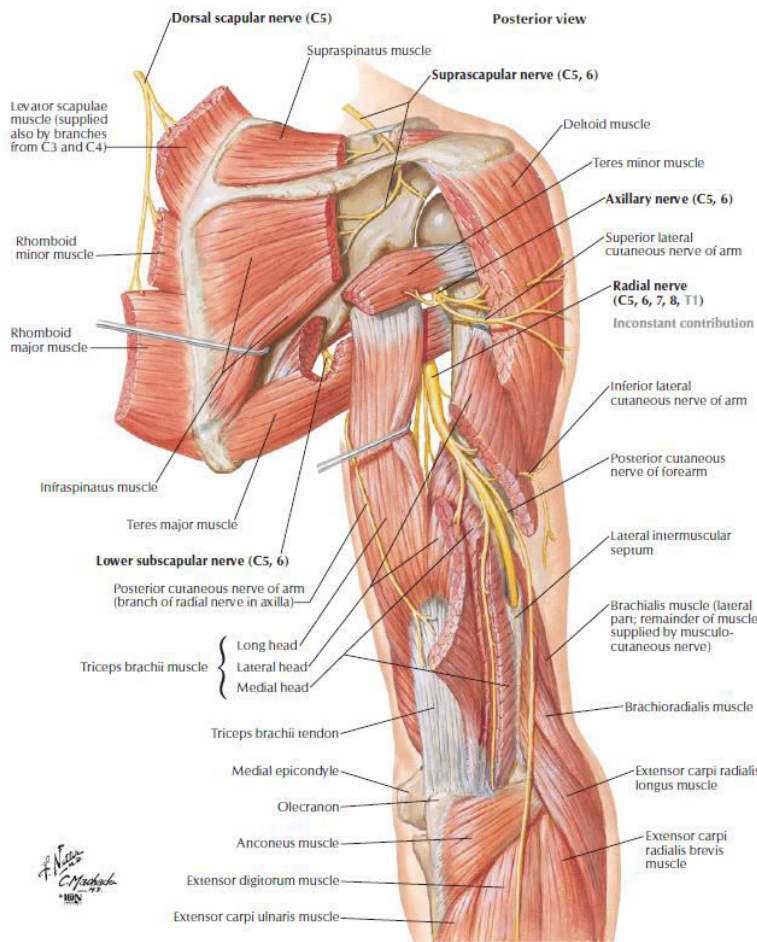
- HNPP bası sonrası gelişen ve tekrarlar ile seyreden demiyelinizan bir nöropatidir.
- Sıklıkla travma sonrası veya bölgesel sıkışma sonrasında o bölgenin izole sinir felci gelişir.
- Etkilenim günler veya aylar sürebilir.
- En sık olarak median sinir sonrasında sırası ile radyal, ulnar ve peroneal sinir etikelinimi görülür.
- Elektrofizyolojik çalışmalarda motor ileti hızı yavaşlar ve nadiren duyuşal nöropati de eşlik edebilir.

HNPP Tanı;

- Klinik bulgular
- EMG de Motor ileti hızında yavaşlama
- Sinir biyopsisinde fokal miyelin kalınlaşması ve diğer bölgelerde incelme nedeni ile sosis veya tomaküloz olarak adlandırılan görünüm



- Genetik olarak PMP 22 gen delesyonunun gösterilmesi



- Radial sinirin basıya uğraması ve hasarlanması ile ekstansör ve supinatör kas grubunda fonksiyon bozukluğu, sinirin duyu dalların inerve ettiği bölgede uyuşukluk ve parestezi gelişir.
- Klinik semptomlar genelde ağrı, kas güçsüzlüğü ve elde eksitansiyon, supinasyon ve parmaklarda ekstansiyon bozukluğudur.

Format: Abstract ▾

Send to ▾

[Rinsho Shinkeigaku](#). 2017 Jun 24. doi: 10.5692/clinicalneuro.1001023. [Epub ahead of print]

A case of hereditary neuropathy with liability to pressure palsies due to push-up exercise.

[Nakamura T](#)¹, [Kawarabayashi T](#)¹, [Seino Y](#)¹, [Shoji M](#)¹.

⊕ Author information

Abstract

A 17-year-old man with no familial history developed motor and sensory disturbance of the left upper limb a few days after starting push-up exercise. Neurological examination revealed broad weakness and radial sensory disturbance of the left upper limb and magnetic resonance neurography showed laterality of brachial plexus intensity signals. Therefore, we suspected left brachial plexopathy. However, a nerve conduction study showed a broad disturbance that could not be explained by only brachial plexopathy.

Genetic testing and differential diagnosis led to the diagnosis of hereditary neuropathy with liability to pressure palsy (HNPP).
Hereditary neuropathy with liability to pressure palsy in patients under 30 years old: Neurophysiological data and proposed electrodiagnostic criteria.

[Robert-Varvat F](#)^{1,2}, [Jousserand G](#)^{1,2}, [Bouhour F](#)^{2,3}, [Vial C](#)^{2,3}, [Cintas P](#)⁴, [Echaniz-Laguna A](#)⁵, [Delmont E](#)⁶, [Clavelou P](#)⁷, [Chauplannaz G](#)⁸, [Jomir L](#)⁸, [Pereon Y](#)⁹, [Leonard-Louis S](#)¹⁰, [Manel V](#)^{2,3}, [Antoine JC](#)^{1,2}, [Lacour A](#)¹, [Camdessanche JP](#)^{1,2}.

⊕ Author information

Abstract

INTRODUCTION: In young patients with mononeuropathy who lack family history and precipitating factors, hereditary neuropathy with liability to pressure palsy (HNPP) may be a possibility. Our objective is to propose neurophysiological criteria for HNPP in patients <30 years of age.

METHODS: We conducted a national multicenter retrospective clinical and neurophysiological study in patients under 30 with genetically confirmed HNPP.

RESULTS: All of the 51 patients included in the study had at least 1 demyelinating pattern in 2 asymptomatic nerves, and 3 abnormalities were found in almost 90%, including slowed motor nerve conduction velocity across the elbow in at least 1 ulnar nerve (97.5%), increased distal motor latency (DML) in at least 1 fibular nerve (95.8%), and increased DML in both median nerves (89%). Age influenced DML slightly only in the fibular nerve.

CONCLUSION: Dissemination of nerve involvement in HNPP incites to perform a complete nerve conduction study, including bilateral ulnar, fibular, and median nerves. *Muscle Nerve*, 2017.

Acute Demyelinating Polyneuropathy as Presentation of Hereditary Neuropathy With Liability to Pressure Palsies in a Patient Who Exercised Regularly in the Army

Malathi Perugula, MBBS,* Gulshan Uppal, MD,*
and Miguel Chiquilin, MD†

Archives de Pédiatrie

Volume 24, Issue 3, March 2017, Pages 260-262



enting
liability
t a 19-
y for 9

called tomacula (focal, sausage-like enlargement of the nerve), is seen.¹ HNPP produces an episodic, recurrent, demyelinating mononeuropathy after minor trauma.^{2,3} The most common site of focal neuropathy is the peroneal nerve at



Fait clinique

Neuropathie héréditaire par hypersensibilité à la pression : à propos de 3 observations chez l'enfant ☆

Hereditary neuropathy with liability to pressure palsies in childhood: Report of three cases

C. Bar ^a, F. Villéga ^a, C. Espil ^a, M. Husson ^a, J.-M. Pedespan ^a, M.-F. Rouanet ^b

Show more

<https://doi.org/10.1016/j.arcped.2016.12.002>

Get rights and content

Cumartesi gecesi felcine dikkat

Yaz aylarının yaklaşması ile birlikte gece gezmeleri de arttı.

Hürriyet Haber

24 Mayıs 2012 - 12:40:21



Özellikle hafta sonları eğlence mekanlarında kendini dansın ve müziğin coşkusuna ya da alkolün etkisine kaptıranları bekleyen çok önemli bir tehlike var: "Cumartesi gecesi felci". Bu rahatsızlık özellikle el ve kol sinirlerinde harabiyete neden olup, önemsenmediği takdirde daha ciddi tablolara yol açabiliyor. Memorial Şişli Hastanesi Nöroloji Bölümü'nden Uz. Dr. Abdullah Özkardeş, Cumartesi gecesi felci hakkında bilgi verdi.

Hereditier Primer Motor ve Duyusal Nöropatiler-Charcot-Marie-Tooth (CMT)

- Miyelin gen defekti sonrası miyelin yapısında ve fonksiyonunda bozulma.
- CMT-1....-7 'ye kadar alt sınıfları mevcut
- En sık rastlanana CMT-1

CMT-1A: PMP 22 gen duplikasyonu

CMT-1B: MPZ gen mutasyonu

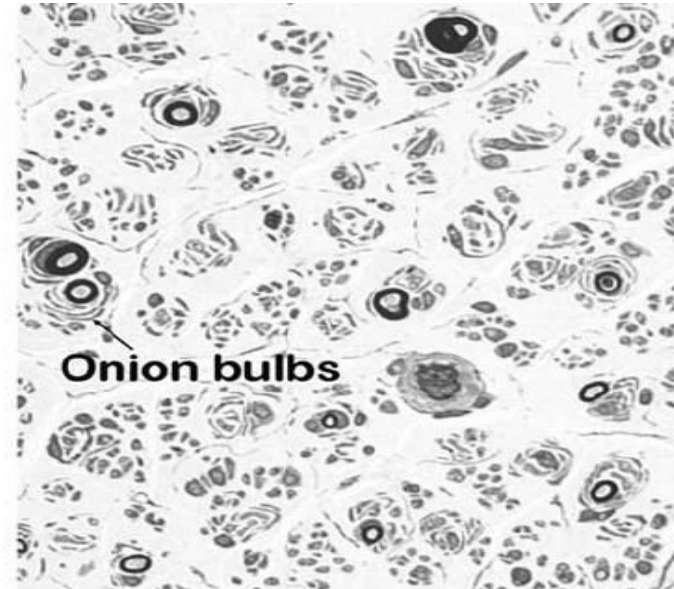
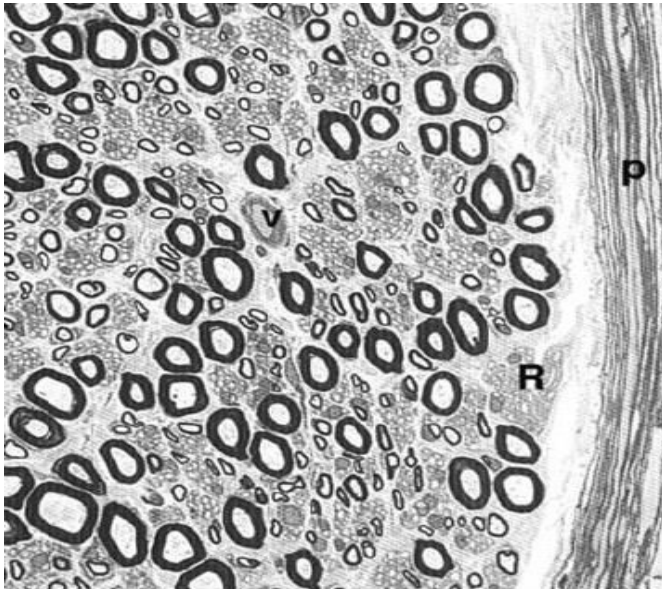
CMT-1C: LITAF gen mutasyonu

CMT-1

- Distal kas gücünde azalma buna bağlı yürüme deformiteleri sık ayak burkulmaları
- Kas atrofisine ikincil leylek bacağı görüntüsü
- İlerleyen dönemde el ve ayakların intrinsik kaslarında atrofi
- Pes cavus ayak deformiteleri ve çekiç parmak
- Duyu kaybı kademeli olarak ilerler başlıca propriosepsiyon ve vibrasyon duyusu bozulur.
- Kifos, skolyoz ve uyku apnesi gelişebilir
- EMG de hem motor, hem de duyu sinir ileti hızlarında ciddi oranda yavaşlama vardır.

CMT-1

- Periferik sinir hipertrofisi gelişir ve sinirler palpe edilebilecek hale gelir
- Sinir biyopsisinde tekrarlayan demiyelinizasyon ve remiyelinizasyon sonucunda fazla kollajen ve fibroblast birikimi nedeni ile “onion bulb” görünümü oluşur.



- CMT-2: Daha heterojendir, sinirlerde hipertrofi yok, duyuşal sorunlar ön plandadır. Sinir ileti hızları hafif derecede bozuktur. CMT-2C de vokal kord paralizi eşlik eder.

- CMT-3:

Dejerine Sottas hastalığı: bebeklik döneminde belirgin hipotoni ve motor gelişimde gecikme. Önce proksimal ardından distal kas zayıflığı gelişir.

Konjenital Hipomiyelinizan Nöropati: doğumda belirgin hipotoni ve kontraktürler eşlik eder.

- CMT-6: Optik atrofi+motor ve duyuşal nöropati
- CMT-7: Retinitis pigmentoza+motor ve duyuşal nöropati

Hereditier Duyu ve Otonom Nöropatiler (HSAN)

- CMT lerden daha seyrek olarak görülür.
- Büyük miyelinli liflerin ve miyelinsiz liflerin kaybedilmesi sonrasında gelişir.
- HSAN-1....-7 'ye kadar alt grupları mevcuttur.
- İlk bulgu alt ekstremitelerde gelişen keskin ağrılar ve sonrasında duyu kaybı şeklindedir.
- Sıcak, soğuk ve ağrı hissi bozulur.
- EMG de aksonal ve duyusal nöropati belirgin iken nadiren motor nöropati de izlenebilir.
- Bulantı, kusma, taşikardi, sinirlilik, GIS motilite bozukluğu ve hipohidroz gibi disotonomik krizler gelişebilir.

Hereditör Brakial Pleksopati

- SEPT-9 genindeki mutasyon sonucu, tekrar eden, ağrılı brakial pleksus felcidir.
- Basınca duyarlı değildir, kendiliğinden geliştiği düşünölmekle birlikte aşırı egzersiz ve gebelikte sıklaştığı bildirilmiştir.
- Önce ağrı ardından da omuz ve kol parezisi gelişir.
- Kendiliğinden düzelmeler görülür.

Table 1 Key features of CMT1A and HNPP

	CMT1A Duplication of PMP22	HNPP Deletion of PMP22
Clinical features	Age of onset mainly in first two decades Presenting symptom is difficulty walking or running Distal symmetrical muscle weakness and wasting, legs > arms Pes cavus very frequent Sensory symptoms (stocking-glove distribution) usually less prominent, legs > arms Pain more common than previously recognized Reflexes absent or depressed Large clinical variability between patients, even within family	Painless attacks of numbness, muscular weakness, and atrophy, recurrent and focal Preceded by minor compression on nerve Age at onset mostly in the second or third decade Pes cavus found in 4-47% of patients Full recovery in 50% of episodes, usually in days to weeks Sequelae rarely severe Large intrafamilial clinical variability
Electrophysiological features	Homogeneous and diffuse MCV and SCV slowing CMAP amplitudes reduced, especially distally in the legs SNAP amplitudes frequently reduced to absent	Increase in distal motor latencies, especially of median and peroneal nerve Focal motor slowing at entrapment sites MCV normal to slightly reduced in other segments SCV decreased and SNAP amplitudes often reduced
Neuropathological features	Abnormal myelination over the whole nerve length Onion bulbs Decreased density of myelinated nerve fibres	Segmental de- and remyelination Tomacula pathologic hallmark, but not pathognomonic Variable large-fibre loss

CMAP = compound muscle action potential. MCV = motor conduction velocity. SCV = sensory conduction velocity. SNAP = sensory nerve action potentials.

Teşekkürler...