



KOCAELİ ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ ÇOCUK SAĞLIĞI ve HASTALIKLARI ABD

ÇOCUK NÖROLOJİ BİLİM DALI OLGU
SUNUMU

27/09/2022

Arş. Gör. Dr. Burhan ELOĞLU

Arş. Gör. Dr. Gözde ÖRÇEN ERGÜN

Prof. Dr. Bülent KARA



BAŞVURU YAKINMALARI

- OLGU-1

14 Yaş Kız

Şikayeti;

Uykuda, uyanırken nöbet geçirme

- OLGU-2

16 Yaş Kız

Şikayeti;

Uyandıktan 5 dk sonra nöbet

- OLGU-3

5 Yaş, Kız

Şikayeti;

3-4 sn süren dalma nöbetleri

OLGU-1

Bilinen bir hastalığı olmayan 14.5 yaş kız hasta, üç yıl önce uzun bir yolculuktan döndükten sonra uyuyup uyanırken yaklaşık 10 dakika süren tüm vücutta kasılma ve atımlar olmuş. 15 dakika sonra kendine gelmiş.

OLGU-1 ÖZGEÇMİŞ

- Term, C/S ile, 2650 gram doğmuş,
- Ydyb yatışı olmamış, Fototerapi almamış,
- Hastane yatışı olmamış,
- Aşıları sağlık bakanlığı takvimine uygun yapılmış,
- Büyüme gelişmesi yaşitları ile uyumluymuş,

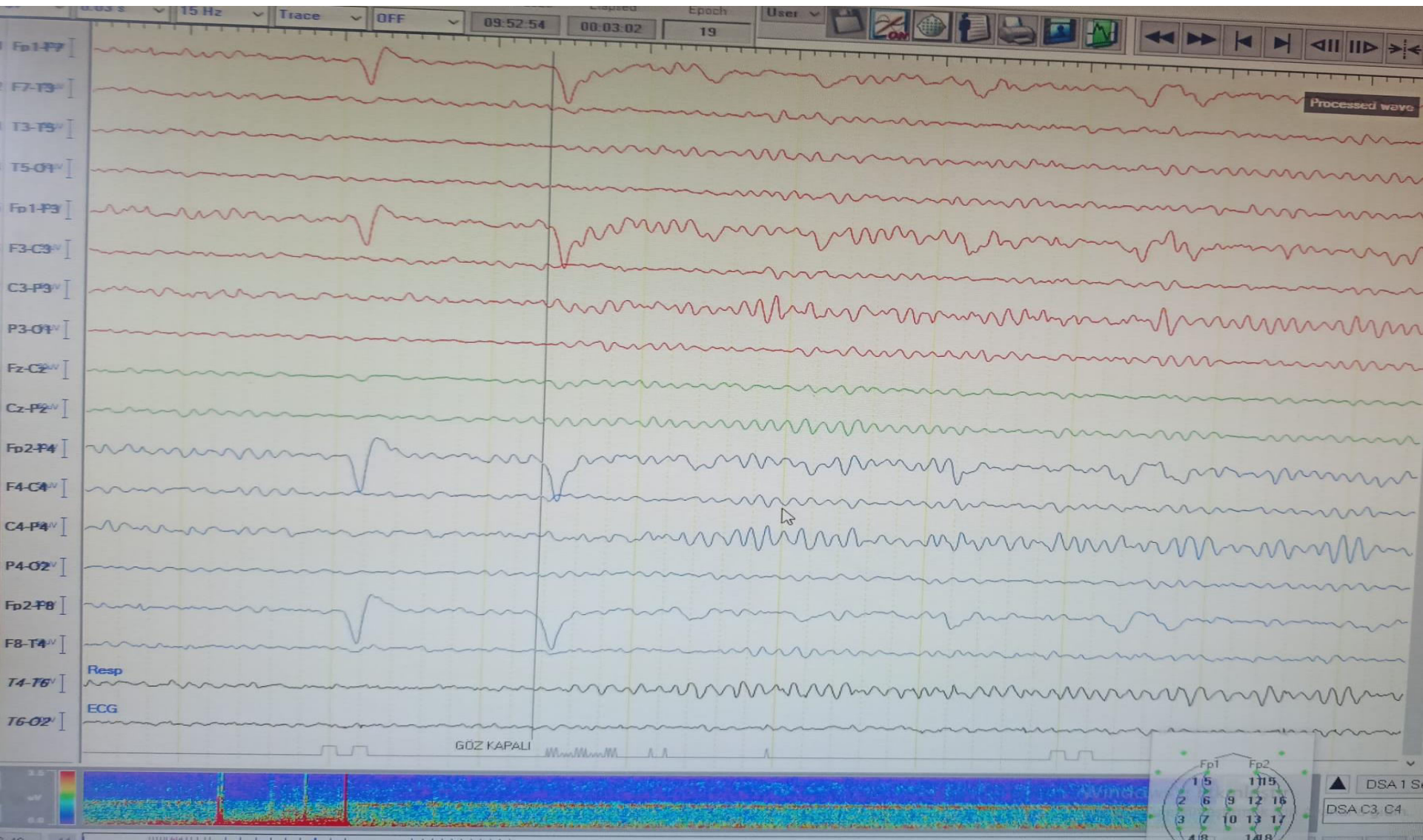
OLGU-1 SOYGEÇMİŞ

- Anne : 51 yaşında, sağ , 23 yaşında nöbet geçirmiş, bir süre ilaç kullanmış
- Baba: 59 yaşında, sağ-sağlıklı,
- Akraba evliliği yok
- Ailede başka epilepsi tanısı alan yok,
- Kardeşler:
 - 1. Çocuk: Hastamız

OLGU-1 FİZİK MUAYENE

- BÇ: 52 cm (14 p)
- Nörolojik muayenesi doğal,
- Diğer sistem muayeneleri doğal

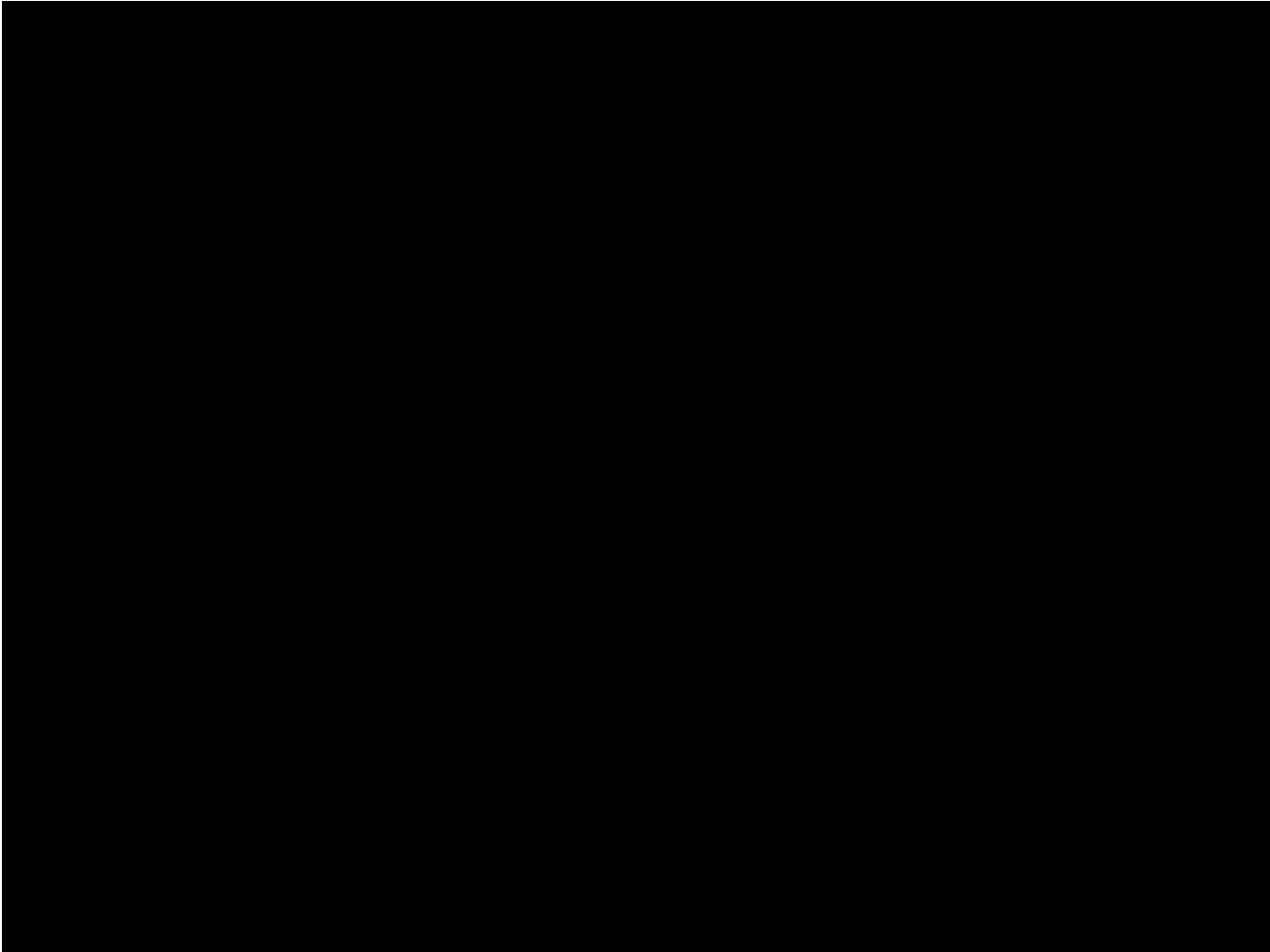
EEG



EEG



VIDEO



OLGU-1 TETKİKLER

- WBC: 5800/mm³
- NEU: 3800/mm³
- PLT: 235.000/mm³
- Hb: 13.4g/dL
- MCV: 82.3fl
- EEG: Bilateral frontal bölgelerde daha belirgin jeneralize diken yavaş dalga deşarjları mevcut.
- AKŞ: 95 mg/dl
- BUN: 9 mg/dL
- Kreatinin: 0.34 mg/dL
- AST: 21 U/L
- ALT: 12 U/L
- CPK: 235 U/L
- LDH: 239U/L
- Ürik asit: 4,4 mg/dl
- Na: 140 mmol/L
- K: 4,2 mmol/L
- Cl: 107 mmol/L
- Ca: 9,2 mg/dL
- Alb: 42 g/L

OLGU- 1 KLİNİK SEYİR

- Hasta valproik asit tedavisi altındaki takiplerinde 2 yıl nöbetsiz olarak izlendi.
- Kontrol EEG: normal uyanıklık,
- Ders başarısı iyi,
- VA azaltılarak takibe devam edildi.
- Hastanın kontrol EEG sinde fotik uyarı ile tekiklenen klinik nöbet izlenmesi üzerine VA dozu tekrar yükseltildi.

OLGU - 2

16 yař kız hasta, uykudan uyandıktan yaklaşık 5 dk sonra ablasıyla konuşurken sorulara cevap vermemiş, çenede kitlenme olmuş, gözleri yukarı kaymış, tüm vücudundan kasılmaları olmuş. Dış merkezde epilepsi olarak değerlendirilerek , valproat başlanarak tarafımıza yönlendirilmiş.

OLGU-2 ÖZGEÇMİŞ

- Term, C/S, ile 3250 gram doğmuş,
- Hastane yatışı olmamış,
- Aşıları sağlık bakanlığı takvimine uygun yapılmış,
- Büyüme gelişmesi yaşitları ile uyumluymuş.

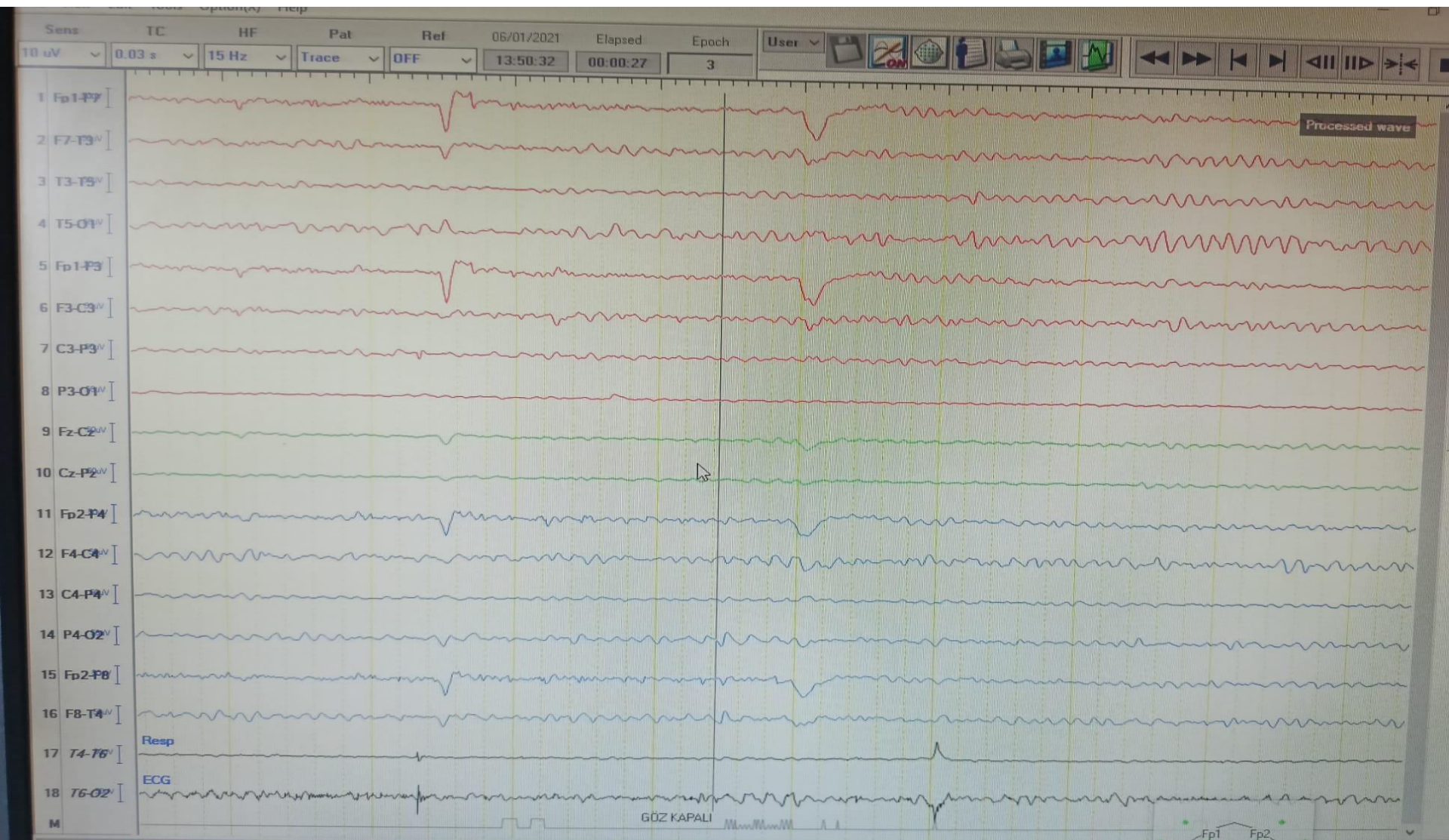
OLGU-2 SOYGEÇMİŞ

- Anne : 50 yaşında, sağ-sağlıklı
- Baba : 55 yaşında, sağ-sağlıklı, DM
- Akraba evliliği yok
- Kardeşler:
 - 1. Çocuk: 25 yaş K , sağ-sağlıklı,
 - 2. Çocuk: Hastamız

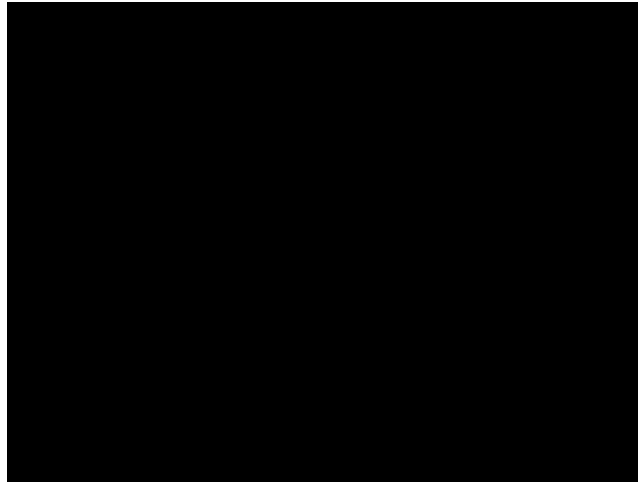
OLGU-2 FİZİK MUAYENE

- Nörolojik muayenesi doğal,
- Diğer sistem muayeneleri doğal

EEG



EEG- VIDEO



OLGU-2 TETKİKLER

- WBC: 7250 /mm³
- NEU: 4500 /mm³
- PLT: 282.000/mm³
- Hb: 12.1g/dL
- MCV: 87 fl

EEG : Hiperventilasyonla belirgin olarak tetiklenme özelliği bulunan 3 - 3.5 Hz frekansında jeneralize epileptiform anomali dikkat çekmiştir.

- AKŞ: 85 mg/dl
- BUN: mg/dL
- Kreatinin: 0,85 mg/dL
- AST: 20 U/L
- ALT: 12U/L
- Na:138 mmol/L
- K: 4,1 mmol/L
- Cl: 102 mmol/L
- Ca: 9,1mg/dl
- Alb: 39g/L

OLGU - 3

5 yař kız hasta, 2 yıl önce konuşurken 10-15 sn süren dalma řikayetleri başlamıř. Dalma řikayetleri gündüz oluyormuř ve günde birkaç kez tekrarlıyormuř. Bunun üzerine polikliniğe başvurmuř.

OLGU- 3 ÖZGEÇMİŞ

- 40 gh, 3400 gram, C/S ile doğmuş
- Ydyb yatış öyküsü yok, Sarılık öyküsü yok
- Antenatal takipli ,USG takipleri normal olduğu söylenmiş,
- Hastane yatışı yok
- Nörolojik gelişimi yaşıtları ile uyumlu

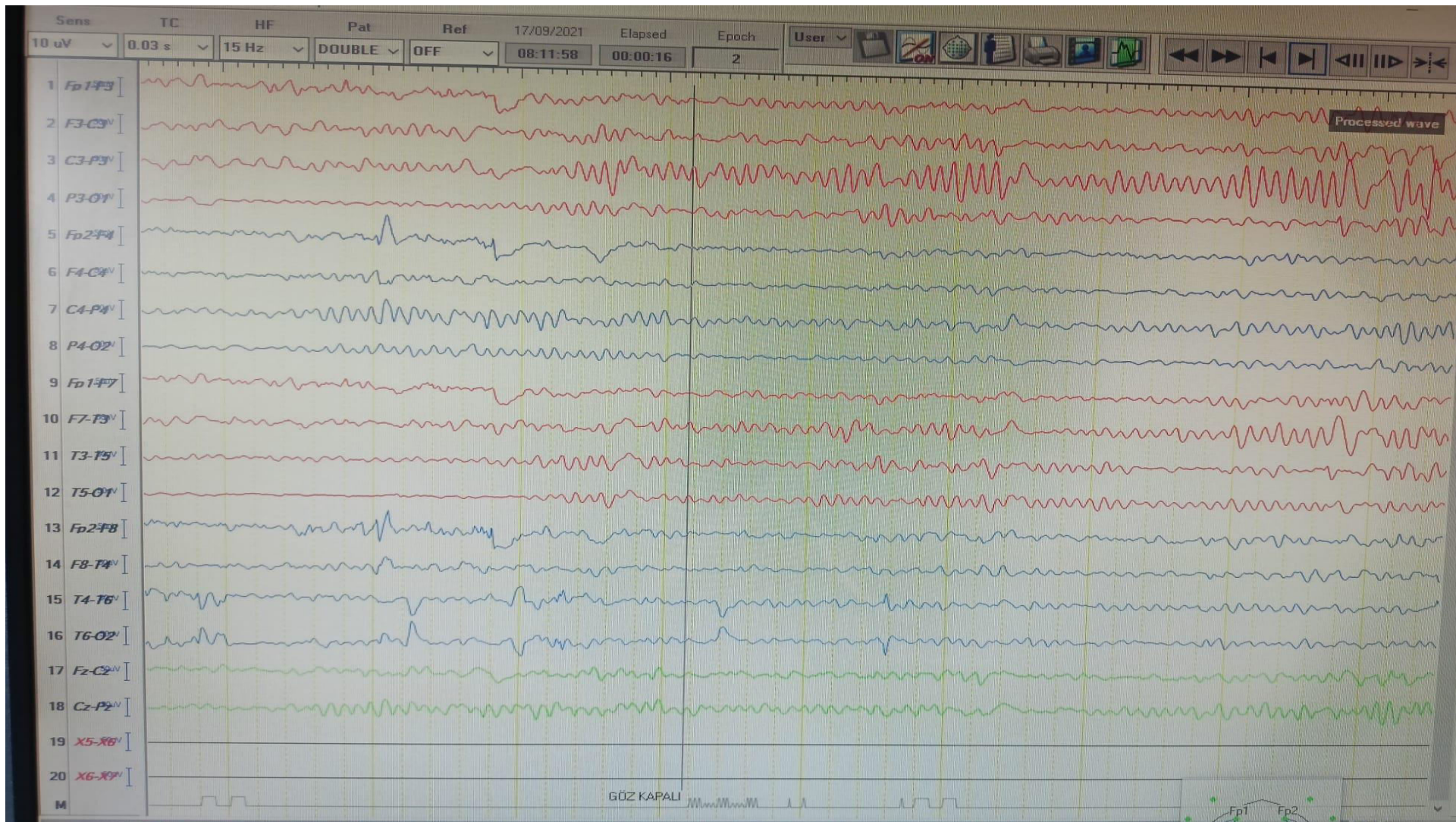
OLGU-3 SOYGEÇMİŞ

- Anne :27 yaşında, sağ - sağlıklı
- Baba:28 yaşında, sağ-sağlıklı
- Akraba evliliği yok
- Kardeşler:
 - 1. Çocuk: Hastamız

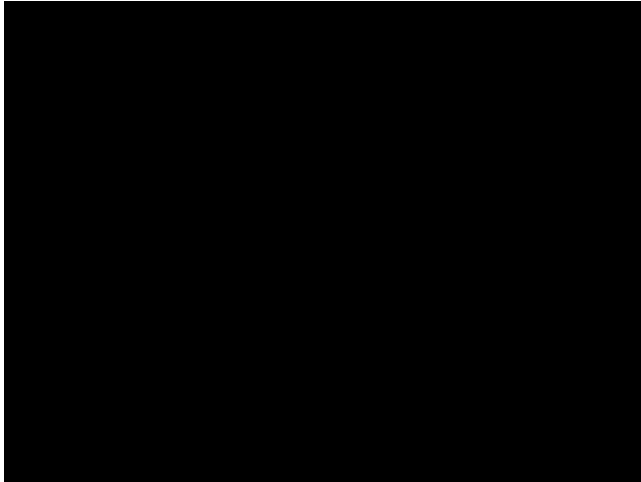
OLGU-3 FİZİK MUAYENE

- Bilinç açık, GKS: 15, IR +/-
- Kranial sinirler intakt,
- Motor duyu defisit yok,
- Nörolojik muayenesi doğal,
- Diğer sistem muayeneleri doğal.

EEG



VIDEO



OLGU-3 TETKİKLER

- EEG: Hiperventilasyon döneminde yaklaşık 3 Hz frekanslı 7-8 sn süreli yüksek amplitüdlü jeneralize diken yavaş dalgaları izlendi.
- Fotik uyarıda, 15,19 ve 23 Hz frekansında birer kez ortaya çıkan izole jeneralize diken yavaş dalga deşerji izlendi.
- WBC:7200 /mm³
- PLT:290.000 /mm³
- Hb: 12.4 g/dL
- MCV:78 fl
- Kreatinin: 0.24mg/dL
- AST:15 U/L
- ALT: 12U/L
- Na: 138 mmol/L
- K: 4mmol/L
- Cl:101 mmol/L
- Ca:9.1 mg/dL
- Alb: 41 g/L

- ÖN TANILARINIZ ?

İDİYOPATİK JENERALİZE EPILEPSİLER

OLGU-1
14 yaş K

- Juvenil Myoklonik Epilepsi (JME)

OLGU-2
16 yaş K

- Juvenil Absans Epilepsi (JAE)

OLGU-3
5 yaş K

- Çocukluk Çağı Absans Epilepsi (ÇAE)

1-)JUVENİL MİYOKLONİK EPILEPSİLER (JME)

- En sık görülen epilepsi sendromlarından biridir. Tüm epilepsiler arasında görülme sıklığı %5-10'dur.
- ✓ Miyokloniler hasta, aile üyeleri ve hatta hekimler tarafından nöbet olarak değerlendirilmeyebilir.
- ✓ Sıklıkla hasta hekime tonik klonik nöbetini geçirdikten sonra gelir ve daha önceki miyoklonilerden sorulmazsa bahsetmez.
- ✓ Hastaların %3-12'sinde miyokloniler tek başına görülür.

1-)JUVENİL MİYOKLONİK EPILEPSİLER (JME)

- Hastalığın başlangıcında JME'li hastaların yaklaşık yarısı yanlış tanı alır, doğru tanı ortalama 6 yıl sonra konulabilir.
- Başlangıç yaşı ortalama 12-18 (8-30 y arası)'dir.
- JME genetik bir epilepsi sendromudur.
- JME'li hastaların yaklaşık yarısında birinci veya ikinci kuşak aile üyelerinde nöbet öyküsü vardır.
- Genetik bağlantı çalışmaları, JME'nin kromozom 6p (EJM1) ve 15q (EJM2) ile ilişkisini göstermişlerdir.

1-)JUVENİL MİYOKLONİK EPILEPSİLER (JME)

- Miyoklonik nöbetler, kısa süreli, bilateral senkron, boyun, omuz, kollar ve bacaklarda, hafif-orta şiddette sıçramalar şeklindedir.
- Bazen asimmetrik veya unilateral olabilir.
- Yüz hiçbir zaman etkilenmez.
- Üst ekstremitelerde miyoklonileri sırasında hasta elindeki nesneyi düşürebilir.
- Uyandıktan sonra 2 saatte daha belirgin olması nedeniyle sabah aktivitelerini (kahvaltı, diş fırçalama,vb) engelleyebilir.

1-)JUVENİL MİYOKLONİK EPILEPSİLER (JME)

- Miyokloniler tek veya tekrarlayıcı olabilir, ritmik özellik göstermez.
- Bazen miyokloniler elektrik şoku gibi algılanır veya hareket olmadan vücudun içinde hissedilir. Bilinç bozulmaz veya kısa süreli etkilenir.
- **Hastaların %90-95'inde JTKN'ler görülür.** Sıklıkla hafif-orta şiddette birkaç dk süren jeneralize miyoklonileri izleyerek ortaya çıkar.
- **Absans nöbetleri hastaların %10-33'ünde görülür.** Genellikle kısa sürer, otomatizmler eşlik etmez.

1-)JUVENİL MİYOKLONİK EPILEPSİLER (JME)

- **Miyokloniler ve jeneralize nöbetler** genellikle sabahları, uyandıktan hemen sonra görülür, uykusuzluk, yorgunluk, alkol kullanımı ile tetiklenir.
- Diğer tetikleyici faktörler menstruasyon, emosyonel stres,açlık, amitriptilin, aralıklı ışık uyarısıdır.

1-)JUVENİL MİYOKLONİK EPILEPSİLER (JME)

- Nörolojik muayene ve IQ normaldir. Ancak son zamanlarda frontal lob fonksiyonlarında (mental esneklik, kavram oluşturma, soyut düşünme) defisit saptanmıştır.
- Frontal fonksiyonlardaki defisit, kişilik bozukluklarını düşündürecek olumsuz davranışlara neden olabilir.
- *Hastaların yaklaşık %25'inde psikiyatrik bozukluklar görülür.*
- JME hastalarında tedavi uyumsuzluğu ve düzensiz uyku alışkanlığı sık görülmektedir.

JME-EEG

- İnteriktal EEG'de temel aktivite normaldir.
- Tipik bulgusu jeneralize, 3,5-6 Hz çoklu diken dalga deşarjlarıdır.
- Simetriktir, frontal ve santral bölgelerde belirgindir. Düzensiz 2-5 Hz dikenler ile karışan yavaş dalgalar izlenir.
- Klasik çocukluk çağı absans epilepsisinde (ÇAE) görülen 2,5-3 Hz deşarjlar hastaların **sadece %25'inde** görülür.

1-)JUVENİL MİYOKLONİK EPILEPSİLER (JME)

- Hiperventilasyon genellikle epileptiform aktiviteyi artırır.
- Hastaların %27-41'i fotosensitiftir, bu özellik kızlarda 2-3 kat daha fazladır.

1-)JUVENİL MİYOKLONİK EPILEPSİLER (JME)

- Fokal EEG anomalileri hastaların %16-54'ünde görülür , tanıyı dışlamaz.
- Miyoklonk nöbetler,interiktal deşarjlardan ayırt edilemeyen jeneralize çoklu diken dalga deşarjları ile birlikte, bazen diken sayısı interiktal deşarjlarla karşılaştırıldığında fazladır.
- Miyoklonilerin şiddeti ,tekrarlayan dikenlerin sayısı ile korelasyon gösterir.

1-)JUVENİL MİYOKLONİK EPILEPSİLER (JME)

- 4. dekattan sonra azalma gösterse de nöbetler ömür boyu sürer.
- Hastaların %85'inin nöbetleri antiepileptik tedavi ile kontrol altına alınır. %15'i medikal tedaviye dirençlidir.
- Hastalar yıllarca nöbetsiz kalmalarına rağmen ilaç kesilmesinden sonra %90'dan fazla oranda nöks görülür.
- Antiepileptik ilaçların en az 5 yıllık nöbetsizlik döneminden önce azaltılmaması gerekir.

1-)JUVENİL MİYOKLONİK EPILEPSİLER (JME)

- Valproik asit, topiramat, levetirasetam tedavide kullanılır
- Lamotrijin cevabı değişkendir.
- Karbamazepin idiyomatik generalize epilepsilerde kullanılmamalıdır.

2-)JUVENIL ABSANS EPILEPSİ (JAE)

- ILAE (International League Against Epilepsy) tanımlamasına göre ortalama başlangıç yaşı pubertal dönem olan, genetik predispozisyonun rol oynadığı, entelektüel yada nörolojik defisit görülmediği bir jeneralize idiyopatik epilepsidir.
- Sıklığı %0,2-2,4
- 2841 hastanın takip edildiği bir çalışmada idiyopatik jeneralize epilepsi sıklığı %15,3 olup bunların;
 - %26,7'si JME
 - %23,3'ü CAE
 - %11'i JAE
- K=E

2-) JUVENIL ABSANS EPİLEPSİ (JAE)

- CAE ile benzer absans nöbetleri olmakla beraber, nöbetler daha az sıklıkta ve başlangıç yaşı pubertal dönem 7-17 yaş (pik 10-12 yaş)
- JTK %80, miyoklonik jerk %20 hastada görülür. Tonik-klonik nöbetler seyrek ortaya çıkar ve genellikle uyanma ile ilişkilidir.
- Bilinç kaybı CAE ' ye göre daha az belirgindir.
- Absans nöbet uzun sürdüğünde (>10 sn) daha sık olmak üzere, basit otomatizmalar eşlik edebilir.
- Absans status JME'ye göre daha sık görülür. Spontan veya ilaç kesimine/uygun olmayan ilaç kullanımına bağlı görülebilir (KBZ gibi)

2-)JUVENIL ABSANS EPİLEPSİ (JAE)

- Interiktal EEG'de normal zemin aktivitesinde, daha çok hemisfer ön bölgelerde lokalize olan jeneralize simetrik diken- çoklu diken dalgalar görülür.
- Diken-dalga deşarj süreleri CAE'ye göre daha uzun ve daha kesintili olup yavaş dalgalardan önce gelen dikenler ikili-üçlü gruplar halinde olabilir.
- Deşarjların hızı CAE'ye göre biraz daha hızlıdır. (3,5-4 Hz)
- Fotosensitivite diğer IGE lere göre daha az sıklıktadır.

2-)JUVENIL ABSANS EPİLEPSİ (JAE)

- Etoksüksimid ve valproik asit gibi geleneksel tedavilerle vakaların %80'i nöbetsiz olsa da, ilaç kesiminden sonra nüks %100'e yakındır.
- Tedaviye cevap CAE'ye göre daha iyidir. (CAE %80, JAE %85)

3-)ÇOCUKLUK ÇAĞI ABSANS EPİLEPSİSİ (ÇAE)

- 4-10 yaş arasında (sıklıkla 5-7 y) diğer açıdan sağlıklı, okul çağı çocuklarında, güçlü bir genetik yatkınlık temelinde ortaya çıkar.
- Bazı olguların öykülerinde febril nöbetler bulunabilir.
- Olguların yarıya yakınında ailede epilepsi öyküsü mevcuttur.
- K>E
- *GABRG2* (*GABAA* res. subünitesi), *CLCN2* (Cl kanalı subünitesi) genleri ile ilişkili.
- Bu sendromun özelliği olan tipik absans nöbetleri ani başlangıçlı olup sıklıkla 10 sn civarında sürer.

3-)ÇOCUKLUK ÇAĞI ABSANS EPİLEPSİSİ (ÇAE)

- Günde defalarca gelebilir; o sırada bilinç önemli ölçüde etkilenir ve bakışlarda dalgınlaşma gözlenir, çocuk yapmakta olduğu aktiviteyi bırakır. Nöbet bitiminde ise hasta hiçbir şey olmamış gibi daha önceki aktivitesine devam eder.
- Absanslar basit olabileceği gibi hafif klonik, tonik, atonik, otomatik ve otonom bulgular da eşlik edebilir.
- Hiperventilasyon, absans nöbetlerini tetikleyen en önemli faktördür.

3-)ÇOCUKLUK ÇAĞI ABSANS EPILEPSİSİ (ÇAE)

- Prognoz çok iyidir.
- Sıklıkla absans nöbetleri 12 yaştan önce sonlanır.
- Olguların azında ergenlik ya da erişkinlik döneminde JTKN'lerin görülebileceği bildirilmektedir.

3-)ÇOCUKLUK ÇAĞI ABSANS EPILEPSİSİ (ÇAE)

- ÇAE'de gün içinde sık tekrarlayan absans nöbetleri hastanın bilişsel işlevlerini etkileyebileceğinden tedaviye başlamak koşuldur.
-
- Valproat (VA) ve Etosüksimid (ESM) absans nöbetlerinde çok etkindir.
- Bu iki ilaçtan birisinin monoterapisi ya da absanslar durmazsa , kombinasyonu önerilir. Bir diğer seçenek Lamotrijin (LTG) 'dir.

TEŞEKKÜRLER