



Tekrarlayan Periferik Fasiyal Paralizi ve Ailevi Akdeniz Ateşi Birlikteliği

The Association of Recurrent Peripheral Facial Palsy and Familial Mediterranean Fever

Sanem Yılmaz¹, İlyas Aydın²

¹Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, İzmir, Türkiye

²Yüzüncü Yıl Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Van, Türkiye

ÖZ

Tekrarlayan periferik fasiyal paralizi erişkinlere benzer şekilde çocukluk çağında da nadir görülür. İdiyopatik olabileceği gibi, sinir basısı, enfeksiyöz, inflamatuvar, vasküler nedenlerle gelişebilir. Ailevi Akdeniz ateşi Türk toplumunda sık görülen bir hastalık olmasına rağmen nörolojik tutulum nadirdir. Az sayıda erişkinde baş ağrısı, miyalji, demiyelinize lezyonlar, aseptik menenjit, nöbet, elektroensefalografi anormallikleri şeklinde tanımlanmıştır. Ailevi Akdeniz ateşi ile ilişkilendirilmiş periferik fasiyal paralizi bugüne dek literatürde bir erişkin ve bir çocuk hastada tanımlanmıştır. Ailevi Akdeniz ateşi ile ilişkili tekrarlayan periferik fasiyal paralizi ise bugüne dek yalnızca bir pediatrik olguda tanımlanmıştır.

Anahtar Kelimeler: Ailevi Akdeniz ateşi, periferik fasiyal paralizi, tekrarlayan, çocukluk çağı

ABSTRACT

Recurrent facial palsy is a rare disorder in childhood similar to adults. It can occur idiopathically as well as a result of nerve compression, infectious, inflammatory and vascular disorders. Familial Mediterranean fever is a common disease in the Turkish population but neurological involvement such as headache, myalgia, demyelinating lesions, aseptic meningitis, seizure or electroencephalographic abnormalities, is rarely reported. To date, peripheral facial palsy in association with Familial Mediterranean fever is described in single cases both in adult and pediatric population. Moreover, recurrent peripheral facial palsy is described in only one pediatric case of Familial Mediterranean fever.

Keywords: Familial Mediterranean fever, peripheral facial palsy, recurrent, childhood

Giriş

Ailevi Akdeniz ateşi (AAA) otozomal resesif olarak kalıtılan, pirin proteinini kodlayan MEFV genindeki mutasyonlar sonucu oluşan otoinflamatuvar bir hastalıktır. Pirin asılı olarak granülositlerde eksprese edilen ve normal koşullarda enflamasyonu kontrol altında tutmaya yarayan bir proteindir. Bu proteini kodlayan gendeki mutasyonlar enflamasyonun negatif regülatörü olan pirin proteininin disfonksiyonuna yol açar (1). AAA, Doğu Akdeniz kökenli topluluklarda, özellikle Yahudiler, Türkler, Ermeniler ve Araplar'da sık görülen bir

hastalıktır. Ateş, karın, göğüs, eklem ağrısı hastalığın yol açtığı en sık yakınmalardır. Vaskülitte ikincil olarak deri ve böbrek tutulumu görülebilir. Splenomegali, hepatomegali, skrotal, pelvik ve nörolojik tutulum ise AAA'da nadir görülen organ tutulumlarıdır (2,3).

Olgu Sunumu

On beş yaşında kız hasta, sağ periferik fasiyal paralizi ile başvurdu. On gündür sağ gözünü kapatamama ve ağız köşesinde kayma yakınması mevcuttu. Rutin kulak-burun-

Yazışma Adresi/Address for Correspondence

Dr. Sanem Yılmaz, Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, İzmir, Türkiye

Tel.: +90 232 390 11 40 E-posta: sanem.yilmaz@ege.edu.tr

Geliş tarihi/Received: 04.07.2015 Kabul tarihi/Accepted: 01.09.2015

boğaz bakısında sağ periferik fasiyal paralizi dışında ek bulguya rastlanmadı. İştme testi normal bulundu. Diğer kranial sinirleri ve nörolojik bakısı olağandı. Tansiyon arteriyel değerleri yaş için normal sınırlardaydı. Rutin hematolojik, biyokimyasal tetkikleri normaldi. Olgu, oral prednizolon ve semptomatik tedavisi düzenlenerek takibe alındı. Steroid tedavisi kesildikten üç ay sonra çocuk nöroloji polikliniğine ikinci kez aynı taraflı periferik fasiyal paralizi atağı ile başvurdu. Olgu House-Brackmann fasial sinir evreleme sistemine göre evre-4 periferik fasiyal paralizi olarak değerlendirildi (Resim 1). Ek olarak dilde fissürlü görünüm dikkat çekti (Resim 2). Rekürren fasiyal paralizi nedeniyle olası etiyolojik nedenlerin tetkik edilmesi amaçlı yatırıldı. Anamnezi derinleştirildiğinde yaklaşık dört yıldır tekrarlayan karın ağrısı, eklem ağrısı ve ateş yakınması olduğu, bir yıl önce bu nedenle tetkik edildiği, AAA'ya yönelik gönderilen mutasyon analizinde homozigot R202Q mutasyonu saptanarak kolşisin tedavisi başlandığı ancak hastanın bu tedaviyi hiç kullanmadığı öğrenildi. Bakılan rutin hemogram, biyokimya, periferik yayma ve akciğer grafisi normal, brusella, salmonella, lyme ve viral seroloji, antinükleer antikor, antiigladiin ve atindomisyum antikorları negatif bulundu. Sedimentasyonu 28 mm/saat, C-reaktif protein: 6 mg/dL idi. Kranial manyetik rezonans ve manyetik rezonans anjiyografi ve temporal kemik bilgisayarlı tomografide özellik saptanmadı. Hastaya oral prednizolon ve kolşisin tedavisi başlandı. Oral steroid tedavisinin birinci ayında periferik fasiyal paralizi bulguları geriledi, düzenli kolşisin tedavisi ile bir yıllık süre içerisinde tekrarlamadı.

Tartışma

Tekrarlayan periferik fasiyal paralizi, idiyopatik fasiyal paralizi tanılı çocukların %6'sında görülür (4,5). Ayırıcı tanısı, sinir kompresyonuna sebep olan intrakraniyal lezyonlardan, lösemi ve lenfomaya, hipertansiyondan çölyak hastalığına kadar oldukça geniş bir yelpazeyi içerir (Tablo I) (6). Sunulan olguda görüntüleme yöntemleri ve periferik yayma ile olası solid ve hematolojik maligniteler dışlandı. Viral ve bakteriyel ajanlara yönelik yapılan kulak burun boğaz bakısı ve serolojik tetkiklerde özellik saptanmadı. Çölyak hastalığı, sarkoidoz, Behçet hastalığı ve sistemik lupus eritematozis öykü, fizik bakı ve laboratuvar tetkikleri ile dışlandı. Melkersson Rosenthal sendromu tekrarlayan periferik fasiyal paralizin, yüzde ödem ve dilde fissürlü görünümün eşlik ettiği, genetik ya da kazanılmış faktörlerle gelişebilen özel bir formudur. Otozomal dominant olarak kalıtılan formda aile öyküsü tanımlanabilmektedir. Klasik triad olguların yalnız %25'inde görülür. Yüzde ödem en sık görülen bulgu olup olguların %80-100'ünde mevcuttur. Tekrarlayan periferik fasiyal paralizi ve dilde fissürlü görünüm her zaman olmayabilir. Dilde fissürlü görünüm Melkersson Rosenthal sendromlu olguların %30 kadarında görülür ancak sendroma özgü bir bulgu olmayıp, psoriasis, çölyak hastalığı gibi başka otoimmün hastalıklara da eşlik edebilmekte ve sağlıklı popülasyonda da rastlanabilmektedir (7). Sunulan olgunun fissürlü dil görünümü ve paralizi tarafında yüzde şüpheli ödemi vardı

ancak bunun evre-4 periferik fasiyal paralizin sebep olduğu nazolabial oluktaki silinme ile ilişkili yalancı bir görünüm olduğu düşünüldü. Melkersson Rosenthal sendromu ile ilişkili aile öyküsü tanımlanamamaktaydı. Bu nedenlerle olgu Melkersson Rosenthal sendromu olarak değerlendirilmedi.

Yılmaz ve ark.'nın (6) tanımladıkları AAA ve rekürren fasiyal paralizili bir çocuk olguda, bizim olgumuza benzer şekilde dilde fissürlü görünüm saptanmış ve tekrarlayan fasiyal paralizi AAA'ya sebep olan vaskülit ile ilişkilendirmişlerdir. Biz de sunulan olguda sebep olabilecek diğer nedenleri dışladıktan sonra tekrarlayan periferik fasiyal paraliziyi tedavi edilmemiş primer hastalığın sebep olduğu vaskülit ile ilişkilendirdik. Bir başka yayında ise vaskülitte ek olarak amiloidozun da AAA'sında görülen fasiyal paraliziyi açıklayabileceği ileri sürülmüştür (8). Sunulan olguda AAA ve buna bağlı amiloidoza sekonder major organ disfonksiyonu gelişmeden kranial nöropati gelişimi ihtimalinin düşük olduğu düşünüldü.

Çocukluk çağında tekrarlayan periferik fasiyal paralizi etiyolojisinin belirlenmesi genellikle ayrıntılı laboratuvar ve görüntüleme yöntemleri ile mümkün olur. Ancak laboratuvar ve görüntüleme yöntemlerine geçmeden önce dikkatli



Resim 1. Sağ periferik fasiyal paralizi bulguları



Resim 2. Fissürlü dil

Tablo I. Tekrarlayan periferik fasiyal paralizi nedenleri (6)
Genetik Ailevi tekrarlayıcı periferik fasiyal paralizi Melkersson-Rosenthal sendromu
Sinir basısı İntrakraniyal kitle Lösemi Lenfoma Fasiyal nörinom* Temporal kemiğin fibröz displazisi* Osteopetrozis* Dental işlemler*
Enfeksiyöz Tekrarlayan orta kulak iltihabı Tekrarlayan parotit Lyme hastalığı Mikoplazma enfeksiyonu Ramsay Hunt sendromu HIV enfeksiyonu*
Enflamatuvar Çölyak hastalığı Sarkoidoz Behçet hastalığı Sistemik lupus eritematozus* Diyabet Disglobulinemi Anti-GQ1b antikoru ile ilişkili tekrarlayan periferik fasiyal paralizi* Multipl skleroz*
Vasküler Hipertansiyon Migren
Diğerleri Kalıtsal baskıya duyarlı nöropati* Guillain Barre sendromunda plazmaferez* Gebelik *Olgu sunumu mevcut olup, koinsidans olabilir.

ve ayrıntılı öykü alımı gereksiz birçok tetkikin yapılmasına engel olabilir. Bu olgudan yola çıkılarak, çocukluk çağında tekrarlayan periferik fasiyal paralizi olgularının, AAA açısından da sorgulanması ülkemizde sık görülen bir hastalık olması nedeniyle uygun olacaktır.

Etik

Hasta Onayı: Hastadan bilgilendirilmiş onam formu alınmıştır.

Hakem Değerlendirmesi: Editörler kurulu ve Editörler kurulu dışındaki kişiler tarafından değerlendirilmiştir.

Yazarlık Katkıları

Cerrahi ve Medikal Uygulama: Sanem Yılmaz, İlyas Aydın, Konsept: Sanem Yılmaz, Dizayn: Sanem Yılmaz, İlyas Aydın, Veri Toplama veya İşleme: Sanem Yılmaz, İlyas Aydın, Analiz veya Yorumlama: Sanem Yılmaz, İlyas Aydın, Literatür Arama: Sanem Yılmaz, İlyas Aydın, Yazan: Sanem Yılmaz.

Çıkar Çatışması: Yazarlar bu makale ile ilgili olarak herhangi bir çıkar çatışması bildirmemiştir.

Finansal Destek: Çalışmamız için hiçbir kurum ya da kişiden finansal destek alınmamıştır.

Kaynaklar

1. No authors listed. Ancient missense mutations in a new member of the RoRet gene family are likely to cause familial Mediterranean fever. The International FMF Consortium. Cell 1997;90:797-807.
2. Akar S, Sirin A, Onen F, Cobankara V, on behalf of the Turkish FMF Study Group. The results of a nationwide, multicenter analysis of the clinical and genetic characteristics of the Turkish FMF patients (abstract). Clin Exp Rheumatol 2002;20(Suppl 26):92.
3. Gedalia A, Zamir S. Neurologic manifestations of familial Mediterranean fever. Pediatr Neurol 1993;9:301-2.
4. Eidlitz-Markus T, Gilai A, Mimouni M, Shuper A. Recurrent facial nerve palsy in paediatric patients. Eur J Pediatr 2001;160:659-63.
5. Cirpaci D, Goanta CM, Cirpaci MD. Recurrences of Bell's palsy. J Med Life 2014;7:68-77.
6. Yılmaz U, Gülez N, Cubukçu D, et al. Recurrent peripheral facial palsy in a child with familial Mediterranean fever. Pediatr Neurol 2013;49:289-91.
7. Capone F, Batocchi AP, Cammarota G, et al. Gluten-related recurrent peripheral facial palsy. J Neurol Neurosurg Psychiatry 2012;83:667-8.
8. Finsterer J, Stollberger C, Shinar Y. Cranial nerve lesions and abnormal visually evoked potentials associated with the M694V mutation in familial Mediterranean fever. Clin Rheumatol 2002;21:317-21.