

Oküler Motor Apraksili Bir Olgu♦

Necla Kadıyoran (*), Yasemin Çetinkaya (*), Ülkü Akdağ (**), Feyza Önder (***)

ÖZET

Amaç: Tipik klinik bulguları olan ve nörodejeneratif hastalıklardan biri olan ataksi-telenji-ektaziye eşlik eden oküler motor apraksili bir olgunun sunumu

Materyal ve Metod: Ataksi- telenjiektazi tanısı ile takip edilmekte olan 25 yaşında erkek hasta, horizontal yöndeki istemli bakışların yapılamaması ve anormal baş hareketleri nedeni ile kliniğimizde değerlendirildi.

Bulgular: Her iki gözde görme keskinlikleri tamdı. Ön segment muayenesinde, bilateral bulber konjonktivalarda telenjiektazi saptandı. Arka segment muayenesinde, sol fundusta optik diskte tilt mevcut iken, sağ fundus doğaldı. Kranial MR'ında hafif serebellar atrofi saptandı. Oküler motilite muayenesinde, hastanın horizontal yöndeki bir fiksasyon objesine bakması istendiğinde yapamadığı gözlendi. Fiksasyon objesinin olduğu yönde sıçrayıcı ve ani bir baş çevirme hareketi meydana gelirken, bu esnada gözlerin baş hareketinin aksi yönünde deviyeye oldukları saptandı. Vertikal yöndeki oküler motilite ise doğal bulundu.

Sonuç: Oküler motor apraksi, horizontal sakkadik göz hareketlerinin yapılamaması ve beraberinde karakteristik ani baş çevirme hareketinin izlendiği çok nadir görülen klinik bir durumdur. İdiopatik olabileceği gibi sinir sistemi yapısal anomalilerine ve nörodejeneratif hastalıklarına da eşlik edebilir. Bizim olgumuz ise ataksi-telenjiektaziye eşlik etmekteydi. Nadir görülen klinik bir tablo olmasına rağmen tipik bulguları tanınmalı ve eşlik edebilecek sistemik ve nörolojik anormallikler açısından araştırılmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Oküler motor apraksi, ataksi- telenjiektazi, horizontal sakkadik göz hareketleri.

SUMMARY

A Case Of Ocular Motor Apraxia

Purpose: Presentation of a case of ocular motor apraxia accompanied with ataxia - telangiectasia which is a neurodegenerative disease with typical clinical signs.

Material and Method: A 25-year-old male patient with a diagnosis of ataxia-telangiectasia, was evaluated in our clinic for the inability of making voluntary horizontal gaze and abnormal head movement.

Findings: There was 20/20 visual acuity in both eyes. In the examination of anterior segment, telangiectasia existed in bilateral conjunctiva. In the examination of posterior segment,

(*) Asistan Dr., Haseki Eğitim ve Araştırma Hastanesi Göz Kliniği
(**) Uzman Dr., Haseki Eğitim ve Araştırma Hastanesi Göz Kliniği
(***) Doç. Dr., Haseki Eğitim ve Araştırma Hastanesi Göz Kliniği Şefi
♦ TOD XXXVI. Ulusal Oftalmoloji kongresinde poster olarak sunulmuştur
(5-9 Ekim 2002, Ankara).

Mecmuaya Geliş Tarihi: 25.11.2002
Düzeltilmeden Geliş Tarihi: 06.02.2003
Kabul Tarihi: 18.04.2003

right fundus was normal while there was tilt in left optic disc. Slight cerebellar atrophy was observed in cranial MR. In the examination of ocular motility, the patient could not fixate at the target object when he was asked to. While sudden and thrust head movement was occurring in the direction of the fixation object, the eyes were observed to be deviated in the opposite direction of head movement. Ocular motility in the vertical direction was normal.

Conclusion: Ocular motor apraxia is a rarely seen clinical condition where there is an inability of horizontal saccadic eye movements together with characteristic sudden head turns. It can accompany structural abnormalities and neurodegenerative diseases in nervous system besides being idiopathic. This case accompanied ataxia-telangiectasia. Although it is a rarely seen clinical condition, typical signs should be known and it must be examined in terms of accompanying systemic and neurological abnormalities.

Key Words: Ocular motor apraxia, ataxia-telangiectasia, horizontal saccadic eye movements.

GİRİŞ

Oküler motor apraksi (OMA), ilk olarak Cogan tarafından 1953 yılında 4 hastada tanımlanmıştır (1). Horizontal sakkadik göz hareketlerinin yapılamaması ve ani baş çevirme hareketi ile karakterize olan, oldukça ender rastlanan klinik bir durumdur (2).

OMA'li hastalarda horizontal yönde istemli olarak sakkadik göz hareketlerinin yapılamamasına karşın, rasgele göz hareketlerinin korunduğu görülmektedir. Pursuit göz hareketleri bazı olgularda korunurken, bazılarında etkilenmiştir. Hastalarda optokinetik veya kalorik stimülasyonla nistagmusun hızlı fazı oluşturulamaz. Vertikal yönde istemli ve refleks hareketler tamamen normaldir (2).

Bu sendromun en çarpıcı bulgusu, oküler refleksasyonla birlikte ortaya çıkan sıçrayıcı bir baş çevirme hareketidir. Baş çevirme hareketi, erken infant döneminde baş kontrolü sağlanamadığı için görülmeyebilir, ancak yaşamın 4-8 ayları arasında baş kontrolünün gelişmesi ile birlikte görülmeye başlar (2-4).

Karakteristik baş çevirme hareketi objeye doğru fiksyon değişikliğini sağlama çabası sırasında ortaya çıkar, bu sırada gözler aktif vestibulo-oküler refleksin etkisiyle baş hareketinin aksi yönünde kayarlar. Baş hareketi, bakmak istenen objeyi açacak kadar şiddetlidir. Devriye olan gözler, objeyi fikse etmek için tekrar orta hatta gelirken hastanın başı da geriye doğru yavaş bir rotasyon hareketi yaparak primer pozisyona döner. Vestibulo-oküler refleksin aktif çalışmasının nedeni, normal sakkadik hareketin sınırlayıcı etkisinden kurtulmasıdır (2).

Apraksi terimi, Cogan tarafından "istenen doğrultuda vücudun bir bölümünün hareket ettirilmesinde yetersizlik" durumunu tanımlamada kullanılmıştır. Bazı yazarlar, bu terimin sadece istemli sakkadların yapılamaması durumunda geçerli olacağını, oysa bu hastaların

refleks sakkadları ve nistagmusun hızlı fazı da etkilendiğinden yanlış olarak adlandırıldığı vurgulamışlardır. Hastalığın "konjenital sakkad felci" veya "intermittan horizontal sakkad yetmezliği" terimleri ile daha iyi tanımlanacağını belirtmişlerdir (2,5).

Cogan, kongenital OMA'nın sporadik olduğunu bildirmiştir. Ancak sonraki yıllarda yapılan birçok çalışmada X'e bağlı resesif veya dominant, pseudodominant, otosomal resesif veya dominant kalıtım ile geçiş olabileceği gösterilmiştir. Bununla birlikte patogeneze hakkında yeterli bilgi edinilememiştir (6-8).

Kongenital OMA'li hastaların, genellikle ağır hareketli, beceriksiz, ataksik ve dengesiz yürüyüşlü olabilecekleri belirtilmiştir. Motor gelişmede ve konuşmada gecikme, hipotoni, tremor, şaşılık gibi problemler de hastalığa eşlik edebilir (5).

Bugüne dek yapılan birçok çalışmada, hastalığa eşlik ettiği veya patogeneze rol aldığı düşünülen birçok klinik durum veya hastalık bildirilmiştir. Bunlar, gestasyonel ve perinatal problemler, santral sinir sisteminin özellikle korpus kallosum, 4. ventrikül ve serebellumu ilgilendiren yapısal anomalileri, nörodejeneratif hastalıklar, çeşitli metabolik hastalıklardır (5).

Ataksi-telenjeiktazi (AT), ilk olarak 1941'de Louis-Barr tarafından tanımlanmıştır. Otosomal resesif geçiş gösteren bu hastalıkta, kromozom 11q 22-23'de lokalize olan genin delesyonu sorumlu tutulmuştur. Erken çocukluk döneminde başlayan serebellar ataksi ve daha sonra eklenen OMA, okülokutanöz telenjeiktazi, koreatetoz, immun disfonksiyon, T ve B hücrelerinin sayılarında veya fonksiyonlarında azalma, DNA onarım defektleri, sık tekrarlayan pulmoner enfeksiyonlar, yüksek malignite riski, serum alfa-fetoprotein düzeyinde yükseklik ile seyreden klinik bir tablodur (9).

OMA ile AT'nin birlikte görüldüğü durumlar "akkiz OMA" olarak adlandırılmış ve bu olgularda oküler moti-

lite problemlerinin başlangıç yaşı ve seyri açısından farklılık gösterebileceği bildirilmiştir.

OLGU SUNUMU

Ataksi-telenjiektazi tanısı ile takip edilmekte olan 25 yaşında erkek hasta, horizontal yönde istemli bakışların yapılamaması ve anormal baş hareketlerinin olması yakınmasıyla kliniğimizde değerlendirildi.

Hastanın öyküsünden, 10 yaşına dek hiç bir şikayeti yok iken, bu yaştan sonra yürüyüşünde dengesizliklerinin başladığı, daha sonra anormal baş hareketlerinin ortaya çıktığı ve 13 yaşından sonra yardımsız yürüyemez hale geldiği öğrenildi. Ailenin hastalık sürecindeki takiplerinde, anormal baş hareketlerinde ve klinik tabloda herhangi bir düzelme olmadığı bildirildi. Gebelik dönemi ve perinatal döneme ait hastalık, ilaç kullanımı ve travma gibi bir durum bildirilmedi. Anne-baba arasında akraba evliliği yoktu. Ailenin diğer bireylerinde, benzer bir problemin olmadığı öğrenildi.

Hastanın muayenesinde, her iki gözde görme keskinlikleri tamdı. Biyomikroskop ile ön segment muayenesinde, her iki gözde bulber konjonktivada telenjiektazi saptandı. Oftalmoskop ile arka segment muayenesinde, sol gözde optik diskte tilt, sağ gözde ise normal fundus bulguları saptandı. Oküler motilite muayenesinde, hastanın primer pozisyonda iken horizontal yönde bir fiksasyon objesine bakması istendiğinde yapamadığı gözlemlendi. Fiksasyon objesinin olduğu yönde sıçrayıcı ve ani bir baş çevirme hareketi meydana gelirken bu esnada gözlerin baş hareketinin aksi yönünde deviyeye oldukları saptandı. Bu şekilde fiksasyon sağlandıktan sonra, başın tekrar orta hatta döndüğü gözlemlendi. Sıçrayıcı baş çevirme hareketi ve bu sırada gözlerde ortaya çıkan ters yöne deviasyon, iki taraflı ve simetrik idi. Hastanın vertikal yönde göz hareketleri ve kapak hareketleri normaldi. Konfrantasyon yöntemi ile yapılan görme alanı muayeneleri de normal bulundu.

Hastanın nörolojik muayenesinde, kooperasyon ve oryantasyon iyi düzeyde, kas gücü tam, derin tendon refleksleri tüm odaklarda hipoaktif idi. Serebellar sistem muayenesinde dismetri, disdiadokokinezi ve her iki yöne ataksi mevcuttu. Hastanın konuşması dizartrik, söylenenleri anlaması ve tekrarlaması normaldi.

Kan testlerinde, α -FP'nin yüksek oluşu dışında tüm parametreler normal bulundu. Kranial MR'da hafif serebellar atrofi saptandı. Kalorik testle ve OKN uyarımları ile nistagmus oluşturulamadı. Hastanın Nöroloji kliniğinde yattığı sırada çekilmiş olan VEP tetkiki normal sınırlarda idi.

TARTIŞMA

Oküler motor apraksi, horizontal sakkadik göz hareketlerinin yapılamaması, ani baş çevirme hareketi varlığı ve optokinetik veya vestibüler nistagmus hızlı fazının oluşturulamaması ile karakterize olan klinik bir durumdur. Oldukça ender rastlanan bir hastalıktır. Ancak tipik klinik bulgularının tanınması ile tanı konulabilir.

Yapılan birçok çalışma hastalığın altında yatan nedeni gösterememiştir. İdiopatik olabileceği gibi, çok sayıda hastalık grubuna eşlik edebileceği de bilinmektedir. Bazı olgularda gelişimsel, nörolojik ve metabolik hastalık veya anormallikler saptanmıştır (7).

Orrison ve arkadaşları, 8 olguya yapılan nöroradyolojik incelemeler sonucunda 2'sinde Korpus kallozum agenezisi saptamışlardır. İstemli horizontal göz hareketlerinin öğrenilen bir fenomen olduğunu ve interhemisferik yolla görsel bilgi aktarımı sırasında oluşan bir defektin hastalığın patogenezinde sorumlu tutulabileceğini bildirmişlerdir (10).

Harris ve arkadaşları 74 olgudan oluşan serisinde hastalarını

1-İdiopatik,

2-Santral sinir sistemi yapısal bozuklukları (Foramen monro hamartomu, makrosefali, posterior fossa kistik lezyonu, hidrosefali, ensefalosel),

3-Nörodejeneratif hastalıklar (Gaucher hastalığı, Cookayne sendromu, ataksi-telenjiektazi, spinoserebellar dejenerasyon, posterior fossa tümörleri),

4-Perinatal döneme ait sorunlar (CO zehirlenmesi, kızamık, kızamıkçık, prematürite),

5-Sınıflandırılmayan nedenler, olmak üzere 5 grupta incelemişlerdir.

İdiopatik olguların genelde sporadik olduğu düşünülmüştür, ancak baba ve kızında veya iki kardeşinde bildirilmesi (2, 11), ayrıca X'e bağlı geçen kas atrofileri ve konjenital kontraktürlerin eşlik ettiği olguların da bildirilmesi (11) sonucunda en azından bazı olgularda genetik geçişten söz edilebileceği kanıtlanmıştır.

Santral sinir sistemi anormallikleri olan hastaların nöroradyolojik yöntemlerle değerlendirilmesi sonucunda korpus kallozum başta olmak üzere, 4.ventrikül ve serebellumu tutan anomaliler saptanmıştır. Ayrıca ventrikül dilatasyonu ile giden foramen monro hamartomu, makrosefali, putamen'in immatür gelişimi, gri madde heterotopisi, porencefalik kist, posterior fossa kistik lezyonuyla hidrosefali, kondrodistrofik küçüklük, ensefalosel gibi anormalliklerin de OMA'ye eşlik edebileceği bildiril-

miştir (8,12). Gestasyonel ve perinatal döneme ait sorunlar nadir değildir. Bunlar; karbon monoksit zehirlenmesi, kızamık, kızamıkçık, prematürelilik, uzamış doğum gibi sorunlardır (5).

OMA ile birlikte görülen ve sınıflandırılmayan durumlar, nörofibromatosis tip1, Alagille sendromu, Lowe sendromu, Juvenil nefronofitizis, Wilson hastalığı, oral-fasial-digital sendrom, X-linked kas atrofisi, konjenital kontraktürler, Huntington hastalığı ve immunizasyon sonrası görülen ensefalopatidir (5,12).

Sadece vertikal yönde hareketlerin etkilenmesi durumunda görülen OMA, orta beyin-talamus lezyonlarında ortaya çıkar. Nadiren, beyin tümörleri bu durumu taklit edebilir (13).

OMA, infantil gaucher tip 2 ve tip 3 gibi nörodegeneratif hastalığı olan çocuklarda ve Cookayne sendromunda bildirilmiştir. Erken gelişim bu çocuklarda normal olabilir ve böylece OMA'nın akkiz olduğu düşünülür (14). Akkiz OMA (a-OMA), muhtemelen AT'nin değişmez bir bulgusudur, spinoserebellar dejenerasyonla birlikteliği de sıktır. Nadiren, OMA posterior fossa kitlelerine sekonder olabilir (14).

Barbot ve arkadaşları, OMA ile birlikte herediter ataksinin görüldüğü durumları, ataksi-telenjiectazi, spinoserebellar dejenerasyon ve resesif ataksi ile birlikte görülen OMA şeklinde 3 gruba ayırmışlardır (15). Aicardi ve arkadaşları ise AT'nin OMA, ataksi ve koreatoz gibi nörolojik bulgularının olduğu, ancak bulber ve kutanöz telenjiectazi, immun yetmezlik, sık tekrarlayan sinopulmoner enfeksiyonlar, serum α -FP düzeyinde yükselmeyi içeren ekstrasnörolojik bulguların görülmediği 14 olgudan oluşan bir seriyi yayınlamışlar, bu durumu muhtemelen AT'yi taklit eden genetik bir sendrom olabileceğini bildirmişlerdir (16).

OMA ile AT'nin birlikte görüldüğü durumlar "akkiz OMA" olarak adlandırılmış ve bu olgularda oküler motilite problemlerinin başlangıç yaşı ve seyri açısından farklılık gösterebileceği bildirilmiştir. Bizim olgumuzun oküler motilite problemleri, ataksinin başlangıcından sonraki dönemde ortaya çıkmış ve yaştan ilerlemesi ile klinik tabloda herhangi bir düzelme gözlemlenmemiştir.

KAYNAKLAR

1. Cogan DG: A type of congenital ocular motor apraxia presenting jerky head movements. *Am J Ophthalmol* 1953; 36: 433-41.
2. Daroof RB, Troost BT, Leigh RJ: Oculomotor apraxia. In: Glaser JS. ed. *Neuro-ophthalmology*. Philadelphia: JB Lippincott Co, 1990; 307-310.
3. Gittinger JW, Sokol S: The visual-evoked potential in the diagnosis of congenital ocular motor apraxia. *Am J Ophthalmol* 1982; 93: 700-703.
4. Çiftçi F, Yalçınkaya C, Örgü Y, Akyatan N, Taşındı E: Kongenital oküler motor apraksi. XXV. Ulusal Türk Oftalmoloji Kongresi Bülteni, İstanbul 1991; 4: 160.
5. 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.
6. Phillips PH, Brodsky MC, Henry MD: Congenital ocular motor apraxia with autosomal dominant inheritance. *Am J Ophthalmol* 2000; 129(6): 820-2.
7. Can İ, Önder F, Nurlu G, Kural G: Konjenital oküler motor apraksi. *MN Oftalmoloji* 1997; 4(6): 455-58.
8. Zaret CR, Behrens MM, Eggers HM: Congenital ocular motor apraxia and brainstem tumor. *Arch Ophthalmol* 1980; 98: 328-30.
9. Neyzi O, Ertuğrul T: Ataksi-telenjiectazi. *Pediatrici. Tayf Ofset. Nobel Tıp Kitabevleri* 1993; 9: 540.
10. Orrison WW, Robertson WC: Congenital ocular motor apraxia. *Arch Neurol* 1979; 36: 29-31.
11. Güler YKY, Kükner Ş, Kunak B, Yılmaz S: Congenital ocular motor apraxia in two siblings. *Pediatr Neurol* 1995; 13: 261-262.
12. Glover AT, Powe LK: Ocular motor apraxia and neurofibromatosis. *Arch Ophthalmol* 1985; 103: 763.
13. Albert DM, Jacobiec FA: Ocular Motor Apraxia. *Principles and Practice of Ophthalmology. Clinical Practice*. 1994; 4: 2419.
14. Cogan GG, Chu FC, Reingold D, Barranger J: Ocular motor signs in some metabolic diseases. *Arch Ophthalmol* 1981; 99: 1802-8.
15. Barbot C, Coutinho P, Choroa R, Ferreira C, Barros J, Finzeo I et al: Recessive ataxia with ocular apraxia. *Arch Neurol* 2001; 58: 201-5.
16. Aicardi J, Barbosa C, Andermann E, Andermann F, Morcos R, Ghanem Q et al: Ataxia-Ocular Motor Apraxia: A Syndrome Mimicking Ataxia-Telangiectasia. *Ann Neurol* 1988; 24: 497-502.