

SOLUNUM YETMEZLİĞİ İLE BAŞVURAN AMYOTROFİK LATERAL SKLEROZ OLGUSU

AMYOTROPHIC LATERAL SCLEROSIS PRESENTING WITH RESPIRATORY
INSUFFICIENCY

Bariş BAKLAN
Raif ÇAKMUR
Arif ÇIMRIN
Ahmet GENÇ
Şakir FADİLOĞLU

SUMMARY

Typical onset of Amyotrophic Lateral Sclerosis includes a combination of upper and lower motor neuron signs. Respiratory failure is a frequent end-stage complication of the disease. However, in limited number of cases, severe hypoventilation is reported as the first manifestation of Amyotrophic Lateral Sclerosis.

Here we present a 39 -year old man were referred to our chest unite with 8-month history of severe dyspnea on exertion and lying flat which had progressively worsened. A diagnosis of Amyotrophic Lateral Sclerosis was made after neurologic evaluation and electromyographic study. We suggest that Amyotrophic Lateral Sclerosis should be considered in patients with unexplained respiratory failure.

(Key words: Motor Neuron Disease, Dyspnea.)

ÖZET

Amyotrofik Lateral Skleroz tablosunda başlangıçta I. ve II. motor nöron belirtileri ön plandadır. Solunum yetmezliği ise hastalığı geç dönemlerinde ortaya çıkmaktadır. İlk yakınma olarak sadece solunum yetmezliği ile hekime başvurulması alışılmış değildir ve sınırlı sayıda olgu bildirilmiştir.

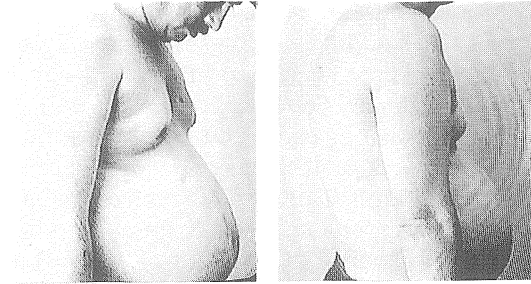
Biz burada 8 aylık progresif gidişli, ekzersizle ve sırtüstü yatınca belirginleşen ağır dispne öyküsü veren ve bu nedenle hastanemiz Göğüs Hastalıkları kliniğine sevke edilerek, burada incelemeye alınana 39 yaşında bir erkek olguyu sunuyoruz. Bu olguda daha sonraki nörolojik değerlendirme ve elektromyografik inceleme ile Amyotrofik Lateral Skleroz tanısına varıldı. Olgu nedeniyle kesin bir etiolojiye dayandırılmayan solunum yetmezliği durumlarında, sık görülmesi de, Amyotrofik Lateral Skleroz'un da akılda bulundurulması gerektiği söylenebilir.

(Anahtar Sözcükler: Motor Nöron Hastalığı, Dispne.)

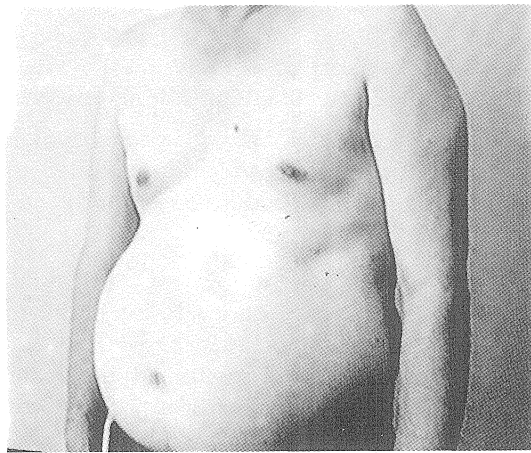
Nöroloji Anabilim Dalı (Yard.Doç.Dr. B. Baklan,
Uzm.Dr. R. Çakmur, Doç.Dr. A. Genç, Prof.Dr. Ş. Fadıloğlu)
Göğüs Hastalıkları Anabilim Dalı (Doç.Dr. A. Çımrın)
*Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fak. 35340 İnciraltı / İZMİR

Yazışma Adresi : Yard.Doç.Dr. B.Baklan

Motor nöron hastalıklarında mortalitenin ana nedeni solunum kaslarının güçsüzlüğüne ve/veya bulber paraliziye sekonder pulmoner komplikasyonlardır (1, 2). Bununla birlikte klinik önem taşıyacak düzeyde solunum yetersizliğinin genellikle hastalığın ileri dönemlerinde tabloya eklendiği bilinmektedir (1,2,3,4). Solunumsal disfonksiyonun hastalığın ilk bulgusu olarak ortaya çıkması ender görülen bir durumdur ve literatürde az sayıda olguda bildirilmiştir (2,5,6,7,8,9). Tarayabildiğimiz türkçe literatürde benzer olgu bildirimine rastlamadık.



RESİM 1: Olguda karın kaslarının güçsüzlüğüne bağlı şişkinlik görünümü



RESİM 2: Olgumuzda karnında şişkinlik yanında üst ekstremite proksimalinde ılımlı atrofi görünümü.

Biz burada progresif dispne yakınması ile başvuran ve bu yönde birçok incelemeden sonra nöroloji konsültasyonu istendiğinde tanısı konabilen, ancak tedavi girişimlerinin sonuçsuz kalması nedeniyle kaybedilen bir olguyu sunuyoruz. Olgu solunum yetmezliğinin ilk semptom olarak ortaya çıktığı az sayıda olgulardan biri olması dolayısıyla sunulmaya değer bulundu.

OLGU

MK, 39 (Prot.No. 041128) yaşında, erkek hasta. Yakınmaları 8 ay önce nefes darlığı (özellikle yatar pozisyonunda), nefeste sıkışma ve sabahları baş- ağrısı şeklinde başlamıştı. Solunumsal yakınmalarının giderek şiddetlenmesi üzerine önce bir dahiliye, daha sonra da göğüs hastalıkları uzmanı tarafından görülmüş ve tetkikler sonrasında "pulmoner emboli" ön tanısı ile hastanemiz Göğüs Hastalıkları kliniğine sevk edilmişti (3.10.92). Klinik ve radyolojik bulguların bilateral diyafragma disfonksiyonuna bağlı olduğunun düşünülmesi ve bazı nörolojik bulgulardan şüphelenilmesi üzerine istenen nöroloji konsültasyonu sonrasında olgu Nöroloji kliniği tarafından "Motor Nöron Hastalığı" ön tanısı ile üstlenildi. Olgu daha sonra Nöroloji ve Göğüs hastalıkları klinikleri tarafından birlikte izlendi. Öz ve Soygeçmişinde önemli bir özellik yoktu. Olgu 1973'de peptik ülser nedeniyle opere edilmişti ve 20 yıldır 1-1.5 paket/gün sigara içme öyküsü mevcuttu.

Fizik bakıda yüz hiperemik, karın dışarı doğru fırlamış durumda, kurbağa karnı görünümü mevcut. Solunum hareketlerine diyafragma ve karın kaslarının katılmadığı gözlemlendi. Olgu ortopne nedeniyle hiç yatmıyor, yatınca dispne geliyordu. Ortopnesi uykuda şiddetleniyordu ve bu nedenle geceleri uyuyamıyordu. Uyku sırasında çok sık ve uzun süreli uyku apneleri mevcuttu. Gündüz saatlerinde hipersomni gözlemlendi.

Solunum sistemi bakısı ortopne ve solunum seslerinin şiddetinde hafif azalma dışında normaldi. Efor Dispnesi (++) olarak saptandı. Nörolojik bakıda kuadriparezi

(üst ekstremitelerde proksimal ve distalde 4/5 alt ekstremitelerde proksimalde 4/5 düzeyde) saptandı. En belirgin parezi karın kasları ve diafragma idi, soluk alıp verme sırasında diyafragma katılımı yoktu ve solunum sadece interkostal kaslarla yetersiz olarak yapılabiliyordu. Karın kasları tonusu azaldığından karın dışarı bombeleşmişti. 4 yanlı spontan fasikülasyonlar gözlemlendi. Ekstremitelerde distallerinde belirgin atrofi olmasına karşılık humerusbaşı çevresi omuz bölgesinde ve bilateral pektoral kas bölgesinde ilımlı atrofi mevcuttu. DTR ++/++ bulundu. Patolojik refleksi saptanmadı. Kranyial sinirler normaldi.

Laboratuvar Testlerinde: Hemogram, Sedimantasyon (7 mm/h) . Biyokimyasal testler (AKŞ, Üre, Elektrolitler-Na-K-Ca, Kreatinin, KFT, Kan Protinleri, Kan Lipidleri) normal bulundu. ASO-RF-ANA-LE Hücresi: Olumsuz saptandı. Protein Elektroforezi, T3-T4-TSH. Ekokardiografi, Protein Elektroforezi normal bulundu. Arter Kan Gazı Analizinde: PaO₂-77-82 mmHg. PaCO₂- 60-69 mmHg. Saturasyon O₂: %82-95, pH: 7.42 - 7.32 olarak ölçüldü.

PA Akciğer Grafisinde bilateral diafragma yüksekliği ve her 2 alt zonda bant tarzında lineer atelektazi alanları, sağda belirgin bilateral diafragma yükselmesi saptandı. Toraks BT'sindeki bulgular PA Akciğer grafisindeki bulgularla uyumluydu. Akciğer Ventilasyon ve Perfüzyon Sintigrafisi, her 2 akciğer alt kesimlerinde ventilasyon ve perfüzyon azalması ve aynı alanlarda subsegmenter perfüzyon defektleri gösterdi. Bronkoskopide endobronşiyel patoloji gözlenmedi. Solunum Fonksiyon Testlerinde orta derecede restriktif tipte solunum fonksiyon bozukluğu saptandı.

EMG ve sinir ileti testlerinde üst ve alt ekstremitelerde kaslarında yaygın ön boynuz tutuluşuna uyan bulgular saptandı. Üstte ve altta motor ve duysal iletimler normal sınırlardaydı. Frenik sinir uyartılamadı.

Solunum sistemi ile ilgili fizik bakı bulguları, radyografik bulgular (diafragma yüksekliği ve bazal atelektazi görünümü) ve

arter kan gazı analizi sonuçları varolan alveoler hipoventilasyon tablosunun diafragma disfonksiyonuna bağlı olduğunu göstermekteydi. Göğüs Hastalıkları kliniğince ayırıcı tanıda pulmoner tromboemboli ve Sistemik Lupus Eritematozus (SLE) düşünülmüştü. Ventilasyon-perfüzyon sintigrafisi bulguları ve klinik ile pulmoner tromboemboli tanısından uzaklaşmıştı. SLE tanısı laboratuvar ve klinik olarak dışlanmıştı. Nöroloji konsültasyonundaki klinik nörolojik bulgular ve elektrofizyolojik verilerden yola çıkarak Amyotrofik Lateral Skleroz tanısı üzerinde duruldu. Yapılan laboratuvar incelemelerle (Tiroid fonksiyon testleri, protein elektroforezi, romatolojik testler) Amyotrofik Lateral Skleroz-benzeri (Amyotrofik Lateral Sclerose-like) tablolar dışlandı. Olgunun kliniğinde izlem süresine belirgin progresyon izlendi. Solunum disfonksiyonu giderek arttı. Olgunun solunumsal yetmezliğine ve bunun sonucu olan hiperkapniye bağlı olduğu düşünülen şikayetleri (sabah başağrısı, hipersomni, uyku apneleri, ortopne, efor dispnesi) progresyon gösterdi. Aşırı düzeydeki ortopnesi dolayısı ile ayırıcı tanı açısından yapılması planlanan nöroradyolojik (Servikal ve Beyin sapına yönelik Manyetik Rezonans Görüntüleme ve BT gibi) incelemeler gerçekleştirilemedi. Oğuda giderek artan solunum disfonksiyonu nedeniyle öncelikle sonunsal destek tedavisi (CPAP= Continuous Positive Airway Pressure) denendi. Olgu bu tedaviyi tolere edemedi.

Kontrolde gelmek üzere eksterne edilen (25.1192) ve daha sonraki kontrolüne gelmeyen olgunun kaybedildiği öğrenildi.

TARTIŞMA

Amyotrofik Lateral Skleroz tablosunda klasik gidiş yavaş progressif ekstremitelerde tutuluşu ve ileri devrede bulber kaslar ve solunum kaslarının da etkilenmesi ile ortaya çıkan hipoventilasyon, enfeksiyon, aspirasyon pnömonisi ve ölüm şeklindedir (1,2,3,4). Bununla birlikte solunumsal disfonksiyonun hastalığın ilk bulgusu olarak ortaya çıkması ender görülen bir durumdur ve literatürde

az sayıda olguda bildirilmiştir (5,6,7,8).

Burada sunduğumuz olgu literatürdeki benzer diğer olgular gibi, primer solunumsal yakınmalarla göğüs hastalıkları kliniğine başvurmuştu. Olguda ortopne, efor dispnesi, hipersomni şeklindeki solunum yetmezliğine ilişkin bulgular klinik tabloda nöromusküler bulgulardan daha baskındı. Birçok nöromusküler hastalığın solunum yetmezliğine yol açabildiği bilinmektedir (10,11,12). Olgumuzda klinik nörolojik tablo ve elektrofizyolojik testler, solunumsal disfonksiyonun primer olarak Amyotrofik Lateral Skleroz'a bağlı olduğunu gösterdi. Amyotrofik Lateral Skleroz'a bağlı solunum kaslarındaki güçsüzlük ve özellikle diyafragma tutuluşu sonucunda gelişen hipoyentilasyon tablosu sözkonusuydu. Primer olarak solunum disfonksiyonu ile başlayan Amyotrofik Lateral Skleroz olgusu oldukça enderdir (2,5,6,7,8,9). Bu tür Amyotrofik Lateral Skleroz olgularında diyafragmatik paralizisi sıklıkla bildirilmiştir (2,6,9). Diyafragmatik paralizinin belirgin olduğu Amyotrofik Lateral Skleroz olgularında tabloya her zaman ortopeninin eşlik etmesi nedeniyle, Howard ve ark. (1980) bu semptomunun varlığında diyafragmatik paralizinin akla gelmesi gerektiğini ileri sürdüler. Olgumuzda da aşırı ortopne ve bunun sonucunda gelişen hiperkapniye bağlı olduğu düşünülen şikayetleri (sabah başağrısı, hipersomni gibi) mevcuttu ve klinik tablo uyku sırasındaki problemlerle komplike olmuştu. Olgumuzda gözlediğimiz türde obstrüktif uyku apnelerinin Amyotrofik Lateral Skleroz'da klinik tabloya eşlik edebildiği daha önce de bildirilmiştir (2). Olgumuzdakine benzer şekilde primer olarak solunum disfonksiyonu ile başlayan ve diyafragma paralizisi saptanan bir olguda Meyrignac ve ark. (1985), otopsi çalışması ile spinal kordta, ağırlıklı olarak C3 ile C7 arası ön boynuzları ve özellikle frenik nukleuslarla uyumlu bölgeleri tutarak, aksonal değişikliklerle birlikte giden yaygın lezyonun varlığını gösterdiler.

Solunumsal tutuluş gözlenen Amyotro-

fik Lateral Skleroz olgularında ilerlemesinin daha hızlı ve prognozunu görece daha kötü olduğu bilinmektedir (1,2). Bu tür olgularda yaşam kalitesinin yükseltmesi için genellikle solunumu destekleyici yaklaşımlar (Continuous Positive Airway Pressure-CPAP), (Intermittant Positive Pressure Ventilation-IPPV gibi) ve mekanik ventilasyon önerilmektedir (2,7,10,13). Hill ve ark. (1983) bu tür olguların bazılarının respiratör destek tedavisinden sonra kısmen düzelme gösterebildiklerini bildirmiştir. Yine Howard ve ark. (1989) solunumsal yetmezliğin daha çok solunum kaslarının tutuluşuna bağlı olduğu ve şiddetli bulber tutuluşun saptanmadığı bazı olguların solunum destek tedavisinden semptomatik yarar görebildiğini bildirmiştir. Ancak Amyotrofik Lateral Skleroz tablosunun ilerlemesiyle son evrede tüm olgularda invaziv girişimler ve mekanik ventilasyon gerekli olmaktadır (2,13).

Bu olgu dolayısıyla aşağıdaki noktaları özellikle vurgulamayı istedik. Birincisi, motor nöron hastalıklarında hızlı gelişimli ilerleyici solunum yetmezliği çarpıcı bir başlangıç tablosu oluşturabilmektedir. İkincisi bu olgularda prognoz daha hızlı ve hemen her zaman öldürücü seyretmektedir. Son olarak, bu olgularda solunumu mekanik olarak destekleyici yaklaşımların ve özellikle respiratör tedavisi (mekanik ventilasyon) yaşam süresini uzatabileceği ve bazı olgularda kısmi düzelme sağlayabileceğinin dikkate alınmasıdır.

KAYNAKLAR

1. Caroscio CG, Mulvihill MN, Abrams B: *Amyotrophic Lateral Sclerosis: its natural history Neurologic Clinics*. 1987 ; 5 : 1-8.
2. Howard RS, Wiles CM, Loh L: *Respiratory Complications and Their Management in Motor Neuron Disease*. *Brain* 1989 ; 112 : 1155-70.
3. Williams DB, Windebank AJ: *Motor Neuron Disease*, in Dyck PJ (ed): *Peripheral Neuropathy*. Philadelphia, WB Saunders Company. 1993 ; 1029-31.
4. Tandan R: *Disorders of the Upper and Lower Motor Neurons*, in: Bradley WG (edi) *Neurology in Clinical Practice*. Boston, Butterworth-Heinemann, 1991; 1709-10.

5. Al-Shaikh B, Kinnear W, Igenbottam TW, Shneerson JM, Wilkinson I: Motor neurone disease presenting as a respiratory failure. *Br Med J*. 1986 ; 292 : 1325-26.
6. Fromm GB, Wisdom PJ, Block AJ. Amyotrophic Lateral Sclerosis presenting with respiratory failure: diaphragmatic paralysis and dependence on mechanical ventilation in two patient. *Chest*. 1977 ; 71 : 612-14.
7. Hill R, Martin J, Hakim A. Acute Respiratory Failure in Motor Neuron Disease. *Arch Neurol*. 1983 ; 40 : 30-32.
8. Meyrignac C, Poirier J, Degos JD. Amyotrophic Lateral sclerosis presenting with respiratory insufficiency as the primary complaint. Clinicopathological study of a case. *Eur Neurol*. 1985 ; 24 : 115-20.
9. Parhad JM, Clark AW, Barron KD, Staunton SB: Diaphragmatic paralysis in motor neuron disease. *Neurology*. 1978 ; 28 : 18-22.
10. Kelly BJ, Luce JM: The diagnosis and management of neuromuscular diseases causing respiratory failure. *Chest*. 1991 ; 99 : 1485-94.
11. Goldstein RS: Hypoventilation: Neuromuscular and chest wall disorders. *Clin Chest Med*. 1992 ; 13 : 507-571.
12. Rochester DF, Findlay LJ: The lungs and Neuromuscular and Chest Wall Diseases, in Murray JF, Nadel JA (eds): *Textbook of Respiratory Medicine* Philadelphia, W.B. Saunders Company. 1988 ; 1942-71.
13. Hill NS: Noninvasive positive pressure ventilation in neuromuscular disease. Enough is enough. *Chest*. 1994 ; 105 : 337-8.