

# NARCOLEPSİLİ BİR OLGU SUNUMU

**Dr. Murat Doğan, Dr. Cahide Yılmaz, Dr. Avni Kaya, Prof. Dr. Hüseyin Çaksen**

Yüzüncü Yıl Üniversitesi, Tıp Fakültesi Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, VAN.

## ÖZET

Narkolepsi, özellikle gün içinde gelen, karşı konulamaz derecede şiddetli kısa süreli uyku ataklarından oluşan bir tablodur. Narkolepsiye sıklıkla katapleksi de eşlik eder ve narkolepsi-katapleksi sendromu olarak bilinir.

Beş yaşında erkek çocuk polikliniğimize bir yıldan beri haftada iki-üç kez yürürken, oynarken ortaya

çıkan düşme atakları şikayetiyle getirildi. Hastanın aynı dönemde başlayan çok sevdiği oyunları oynarken ortaya çıkan kısa süreli uyku ataklarının olduğu, uykudan sonra oyun oynamaya devam ettiği öğrenildi. Anamnez alındıktan sonra narkolepsi tanısı kondu ve imipramin başlandı. Tedavinin ikinci ayında, semptomlarının kaybolduğu görüldü.

• **Anahtar Kelimeler:** Narkolepsi, düşme atağı, uyku bozukluğu, nöbet Nobel Med 2009; 5(1): 40-42

## ABSTRACT

### REPORT OF A CASE WITH NARCOLEPSY

Narcolepsy is characterized by the excessive daytime sleepiness. In most cases, cataplexy also accompanies to narcolepsy and is called as narcolepsy-cataplexy syndrome. A-5-year-old boy was brought to our hospital due to drop attacks which had occurred two-three times in a week for one year when he was playing.

It was learned that the patient had excessive daytime sleepiness while playing, and after these attacks he had continued to play again. After the reevaluation of the history and physical examination, he was diagnosed as narcolepsy. Imipramine treatment was begun. After two months of imipramine treatment, the symptoms were resolved.

• **Key Words:** Narcolepsy, drop attacks, sleep disturbance, epilepsy Nobel Med 2009; 5(1): 40-42

## GİRİŞ

Narkolepsi etyolojisi tam olarak bilinmeyen ve tipik olarak katapleksi ve hipnagogik halüsinasyonlar, uyku paralizisi gibi diğer REM uyku fenomenlerinin eşlik ettiği aşırı uyku hali ile karakterize bir tablodur.<sup>1</sup>

Narkolepsi prevalansının batı ülkelerinde 20-60/100.000 olduğu tahmin edilmektedir.<sup>2</sup> Japonya'da en yüksek prevalans mevcut iken, en düşük prevalans İsrail'de bildirilmektedir.<sup>3, 4</sup> Prevalanstaki bu farklılıkların nedeninin kullanılan tanısıl kriterlere bağlı olarak değiş-

tiği kabul edilmektedir. Erkek ve kadın cinsiyette eşit sıklıkta görülmekle birlikte başlama yaşı çoğunlukla 15-30 yaş arasındadır.

Narkolepsi puberteden önce başlayabilir ancak 55 yaşından sonra başlaması çok nadirdir.<sup>5, 6</sup>

Bu çalışmada bir yıldan beri bayılma şikayeti olan ve atonik nöbet tanısı ile antikonvülzan tedavisi başlanılan, sonraki takiplerinde narkolepsi-katapleksi tanısı alan beş yaşındaki erkek olgu seyrek görülmesi nedeni ile sunuldu. →

## VAKA SUNUMU

Beş yaşında erkek hasta hastanemiz çocuk nörolojisi polikliniğine bayılma şikayeti ile getirildi. Anamnezinden hastanın şikayetlerinin yaklaşık bir yıldan beri devam ettiği, haftada iki-üç kez yere yığılıp kalma şeklinde, yaklaşık 30 dakika-1 saat kadar devam eden, bilincin korunduğu, gözler açık halde iken konuşamama ve hareket edememe halinin eşlik ettiği ataklar olduğu öğrenildi. Hastanın bu ataklar esnasında kasılmasının olmadığı ve idrar, gaita inkontinansının bulunmadığı bildirildi. Atakların sinirlenme ve gülme gibi duygulanımları takip ettiği öğrenildi. Ataklardan ne zaman önce başladığı tam olarak bilinmiyordu. Bu durumun hastanın aktivitelerini belirgin şekilde etkilediği, oyunun bölünmesine neden olan, gün içerisinde karşı konulamaz 15-20 dakika kadar devam eden uyku atakları olduğu öğrenildi. Hastanın gün içerisinde sürekli başını öne ve yana doğru eğik bir pozisyonda tuttuğu, sürekli uykulu bir şekilde yürüdüğü ve oyun oynarken yoruldu diyerek yere uzanıp uyuduğu belirtildi. Öz geçmişinde özellik yoktu, aşılarının tam olduğu, yaklaşık olarak sekiz aylık iken oturduğu, 18 aylık iken yürüdüğü öğrenildi, ancak konuşmaya ne zaman başladığı bilinmiyordu. Anne-baba II. dereceden akraba idi. Hastamız sekizinci çocuktu ve diğer kardeşleri sağ ve sağlıklı idi. Bir erkek kardeşinin bir yaşında bilinmeyen bir neden ile öldüğü öğrenildi.

Fizik muayenesinde özellikle mezokardiyak odakta 1-2/6 şiddetinde sistolik üfürüm dışında özellik yoktu. Hemogram, karaciğer, böbrek fonksiyon testleri, serum elektrolitleri, tam idrar analizi, protrombin zamanı, parsiyel tromboplastin zamanı, tiroid hormon düzeyleri, B12 vitamini, folat düzeyleri, beyin magnetik rezonans görüntülemesi ve elektro-ensefalogram incelenmesi normaldi. Hastaya, atonik nöbet tanısı ile antiepileptik tedavi başlandı. Ancak takiplerde antiepileptik tedaviye cevap alınmadığı görüldü. Tekrar değerlendirilen hasta, daha ileri inceleme için çocuk servisine yatırıldı. Yakın izlemlerinde hastanın gün içerisinde karşı konulmaz derecede uyku atakları ve katapleksi atakları olduğu tespit edildi. Antiepileptik tedavisi kesilen hastaya imipramin tedavisi başlandı. Hastanın tedavisi başlandıktan bir ay sonraki poliklinik kontrolünde şikayetlerinin belirgin şekilde düzeldiği görüldü. Halen hasta poliklinik takiplerinin üçüncü ayında, tedavisi devam etmekte olup, şikayetlerinin tamamen düzeldiği gözlenmiştir.

## TARTIŞMA

Narkolepsinin etyolojisi tam olarak bilinmemektedir. Kataplekside duyulanımın aktive ettiği ani kas tonusu kaybı mevcuttur. Hastalarda genellikle standart fiziksel ve mental incelemeler normaldir. Klinik semp-

tomlar paroksismaldir.<sup>1</sup> Narkolepsi, klinik görünüm olarak epilepsi ile benzerlik gösterebilir ve epilepsiden ayrılması zor olabilir.<sup>7</sup>

Narkolepsi, performans, öğrenme kapasitesi, evlilik ve seksüel ilişkiler dahil olmak üzere kişiler arası ilişkileri olumsuz yönde etkilemektedir.<sup>8-10</sup> Çocuklarda ve adolesanlarda narkolepsi öz güven kaybı, eğitimde başarısızlık ile ilişkilidir.<sup>11</sup> Çoğu hastada bu iki semptom birlikte görülürken bazı hastalarda semptomlardan bir tanesi daha baskın olarak görülebilir. Semptomun şiddeti yıllar içinde sabit kalmakla birlikte ufak dalgalanmalar görülebilir. Uyku hali diğer hastalıklarla daha çok bağlantılı olan ve narkolepsi için daha az spesifik olan yorgunluk şikayetinden ayırt edilmelidir.<sup>11</sup> Hastalar gün içerisinde saat başı uyuklasalar bile 24 saatlik total uyku miktarında çok hafif bir artma görülmektedir.<sup>11</sup> Bulanık ve çift görme uykulu hal ile ilişkilidir. Uyku atakları yemek sonrası ortaya çıkabildiği gibi, aktif çalışma sırasında da gelişebilmektedir.<sup>12</sup>

Gazete okuma, araba yolculuğu, televizyon izleme gibi sıkıcı pasif aktiviteler ataklar için tetikleyici faktörler olmaktadır. Hastalık ilk olarak 1877 yılında Westphal tarafından "Eigenartige mit Einschlafen verbundene Anfälle (Uyumaya bağlı özgün nöbetler)." şeklinde tanımlanmıştır. Tanımlanan hastalarda bilincin korunduğu, ani kas tonus kaybı, uyku atakları ve gece uykusunun bozulması gibi şikayetler belirtilmiştir. Daha sonra bu hastalar narkolepsi olarak tanı almışlardır.<sup>13</sup> Katapleksi ikinci semptom olarak görülecekse, karşı konulamaz uyku ataklarının (EDS) başlamasından ortalama olarak 6 yıl sonra ortaya çıkar. Birkaç deka sonra katapleksi ve uyku paralizisi azalır ve bazı hastalarda tamamen kaybolabilir.<sup>14</sup> EDS, narkolepsinin en önemli semptomudur. Klinikte iki farklı şekilde görülmektedir. Hastalar ya gün içerisinde sürekli uykuya ihtiyacı hissetme, uykulu halde gezme ya da karşı konulmaz uyku ataklarının mevcudiyeti ile kliniğe başvurmaktadır.<sup>11</sup> Bizim vakamızda katapleksi, hipersomni tablosu vardı, hipnagogik halüsinasyon ve uyku paralizisi yoktu.

Sık olarak gözlenen tetikleyici etmenler gülme, kızgınlık, planlanmayan veya beklenmeyen bir hadiseye tanık olma veya görüşmeler, eğlenmiş hissi gibi durumlardır.<sup>15</sup> Hipnagogik halüsinasyonlar uyku ve uyanıklık arasında ve uykuya dalarken görülen rüya gibi canlı hadiselerdir. Uyanırken benzer hadiseler görülürse "hipnopompik halüsinasyonlar" terimi kullanılmaktadır.<sup>11</sup> Bizim hastamızda da gülme ya da stresle olan katapleksi tablosu mevcuttu. Vizüel görüntüler predominant olmasına olmasına rağmen, işitsel ve taktil komponentler de sıklıkla mevcuttur, fakat koku ve tat özellikli komponentler oldukça na-

dirdir.<sup>16</sup> Uyku paralizisi uykunun başlangıcı veya uyanma esnasında hareket edememe halidir. Hastalar subjektif olarak uyanık ve bilinçlidirler. Uyku paralizileri narkolepsi olmaksızın da kişilerde görülebilir ve genel popülasyonda %30 veya daha fazla oranda görülmektedir ve bazı ailelerde kümelenmekle birlikte uykusuzluk ile ilişkilidir.<sup>17</sup> Hastalar atak esnasında özellikle ilk sefer ise genellikle korkarlar. Genelde paralizilere eşlik eden hipnagogik halüsinasyonlarla birlikte anksiyete belirgin şekilde yoğunlaşır.<sup>18</sup> Duysal stimülasyonlar paraliziyi sona erdirebilir.<sup>11</sup> Tanı genellikle klinik olarak konulmaktadır, bununla birlikte polisomnografik olarak da desteklenmesi gerekmektedir. Human lökosit antijen tiplendirmesinde DQB1\*0602 veya DR2 pozitifliği gösterilebilir. Ayrıca tanıda DQB1\*0602 veya DR2 pozitifliği ile birlikte hypokretin eksikliğinin tespiti de önemlidir.<sup>19, 20</sup>

Bizim vakamızda tanı klinik olarak kondu, polisomnografik değerlendirme yapılmadı. Ayrıcı tanıda uyku apnesi, idiopatik hipersomni, rekürren hipersomni, ilaç intoksikasyonu, organik nörolojik hastalıklar (talamik infarkt, ensefalopati, vb.), depresyon, izole katapleksi yapan nedenlerden, senkop, atonik nöbetlerden, kabus ve gece teröründen, famiyal uyku pa-

ralizilerinden ayırt edilmelidir. Vakamızda da başlangıçta atonik nöbet tanısı düşünülmüştü, ancak tekrar değerlendirildiğinde narkolepsi tanısı konuldu.

Tedavi farmakolojik ve nonfarmakolojik olarak ayrılmaktadır. Nonfarmakolojik tedavide düzenli ve programlı bir yaşam kuraldır. Yatağa hep aynı saatte gitme ve sabah hep aynı saatte uyanmak gerekir.<sup>21</sup> Karbonhidratlardan zengin gıdalar tüketilmemelidir.<sup>22</sup> Farmakolojik tedavide özellikle EDS'de stimülanlar (dextroamphetamine, methamphetamine, pemoline, methylphenidate, mazindol) ve monoamin oksidaz inhibitörleri kullanılmaktadır.<sup>23</sup> Katapleksi düzeltmede, hipnagogik halüsinasyonları ve uyku paralizilerini azaltmada etkili ilaç trisiklik antidepresanlardır. Bununla birlikte serotonin ve norepinefrin reuptake inhibitörlerinde kullanılabilir (imipramine, protriptyline, ve clomipramine).<sup>24</sup> Literatürle uyumlu olarak hastamızın tedavisinde imipramin oldukça iyi sonuç verdi.

## SONUÇ

Sonuç olarak, narkolepsi nadir de olsa oyun çocukluğu döneminde de görülebilir, bu nedenle akılda tutulması gerekir.

	<b>İLETİŞİM İÇİN:</b> Dr. Avni KAYA, Yüzüncü Yıl Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Servisi/VAN <a href="mailto:avnikaya@gmail.com">avnikaya@gmail.com</a>
	<b>GÖNDERİLDİĞİ TARİH:</b> 13 / 06 / 2008 • <b>KABUL TARİHİ:</b> 28 / 07 / 2008

## KAYNAKLAR

- 1 International classification of sleep disorders. Diagnostic and coding manual, revised. Rochester, MN: American Sleep Disorders, 1997.
- 2 Dement WC, Carskadon M, Ley R. The prevalence of narcolepsy II. In: Chase MH, Stern WC, Walter PL, eds. Sleep Research. Los Angeles: Brain Information Service, Brain Research Institute, 1973: 147.
- 3 Honda Y. Census of narcolepsy, cataplexy and sleep life among teenagers in Fujisawa city. Sleep Res 1979; 8: 191.
- 4 Lavie P, Peled R. Narcolepsy is a rare disease in Israel. Sleep 1987; 10: 608-609.
- 5 Kumral K, Özdamar N. Nöroloji-Nörosiriirji. İzmir, Ege Üniversitesi Basımevi, 1992: 315.
- 6 Roth B. Narcolepsy and hypersomnia. Basel: S. Karger, 1980.
- 7 Tatlı B, Aydın N, Çalışkan M, Özmen M. Non epileptik paroksizmal olaylar: Olgu sunumları ile derleme. Türk Pediatri Arşivi 2004; 39: 58-64.
- 8 Broughton R, Ghanem Q, Hishikawa Y, et al. Life effects of narcolepsy: relationships to geographic origin (North American, Asian or European) and to other patient and illness variables. Can J Neurol Sci 1983; 10: 100- 104.
- 9 Goswami M. The influence of clinical symptoms on quality of life in patients with narcolepsy. Neurology 1998; 50: 31-36.
- 10 Yavuz MS, Aşıröz M. Boşanma davasına konu olan bir narkolepsi olgusu. Klinik Adli Tıp 2001; 1: 43-48.
- 11 Overeem S, Mignot E, GertvanDijk J, Lammers GJ. Narcolepsy: Clinical features, new pathophysiologic insights, and future perspectives (Review Articles) 2001; 18: 78-105.
- 12 Turgut N. Narkolepsi-Katapleksi Sendromu. Trakya Üniversitesi Tıp Fakültesi Dergisi 2003; 20: 47-53.
- 13 Westphal C. Eigenthümliche mit Einschlafen verbundene Anfälle. Arch Psychiat Nervenkr 1877; 7: 631-635.
- 14 VanDijk JG, Lammers GJ, Blansjaar BA. Isolated cataplexy of more than 40 years' duration. Br J Psychiatry 1991; 159: 719-721.
- 15 Lammers GJ, Overeem S, Tijssen MA, van Dijk JG. Effects of startle and laughter in cataplectic subjects: a neurophysiological study between attacks. Clin Neurophysiol 2000; 111: 1276-1281.
- 16 Howland RH. Sleep-onset rapid eye movement periods in neuropsychiatric disorders: implications for the pathophysiology of psychosis. J Nerv Ment Dis 1997; 185: 730-738.
- 17 Dahlitz M, Parkes JD. Sleep paralysis. Lancet 1993; 341: 406-407.
- 18 Parkes D. Sleep, its disorders. Philadelphia: WB Saunders, 1985.
- 19 Guilleminault C, Phillips R, Dement WC. A syndrome of hypersomnia with automatic behavior. Electroencephalogr Clin Neurophysiol 1975; 38: 403 -413.
- 20 Rogers AE, Rosenberg RS. Tests of memory in narcoleptics. Sleep 1990; 13: 42-52.
- 21 Rogers AE, Aldrich MS. The effect of regularly scheduled naps on sleep attacks and excessive daytime sleepiness associated with narcolepsy. Nurs Res 1993; 42: 111 -117.
- 22 Bruck D, Armstrong S, Coleman G. Sleepiness after glucose in narcolepsy. J Sleep Res 1994; 3: 171-179.
- 23 American Sleep Disorders Association. The clinical use of the multiple sleep latency test. Sleep 1992; 15: 268-276.
- 24 Mourtazaev M. Clinical and physiological analysis and treatment of narcolepsy and idiopathic hypersomnia. Doctoral thesis. Moscow 1982.