

Benign Familial Tremorlu Bir Olgu Sunumu

BENIGN FAMILIAL TREMOR: CASE REPORT

Çağatay BİLEN*, Cihan BERKARDA*, Sefer KUMANDAŞ**, Kurtuluş HALLAÇ*

* Dr.Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD,

** Doç.Dr.Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, KAYSERİ

ÖZET

Erişkin dönemde sık görülen tremor tipinden biri olan benign familial tremora çocuklarda nadiren rastlanır. Otozomal dominant geçişli olup, tremor sıklıkla ellerdedir ve hastada ciddi fiziksel ve psikososyal problemlere neden olur. On yaşında klinik bulgu veren benign familial tremorlu bir olgu sunulmuş ve tartışılmıştır.

Anahtar Kelimeler: **Benign familial tremor, Çocuk**

T Klin Pediatri 1995, 4:112-114

SUMMARY

Benign familial tremor which is seen frequently among adults is rarely encountered among children. It is an autosomal dominant inherited disease. The tremor is most common in the hands and causes serious physical and psychosocial problems. In this article a ten year old patient with benign familial tremor was reported and discussed.

Key Words: Benign familial tremor, Childhood

T Klin J Pediatr1995, 4:112-114

Benign familial tremor ilk kez 1800'lü yılların başlarında tanımlanmıştır (1). Çocukluk çağında nadir görülen tremor tipidir. Sporadik olgular esansiyel, ailevi olgular benign familial tremor olarak adlandırılır (2). Otozomal dominant geçişli genetik bir hastalıktır ve etyolojisi bilinmemektedir (1-4). Hastalık her yaşta görülebilir, sıklığı ve şiddeti yaş ile artar ve iyi seyirlidir (4,5). Tremor sıklıkla jetlerdedir, daha sonra sırasıyla baş ve seste, daha az olarak da bacaklar, ayaklar ve gövdede görülür (5). Hastalığın önemli nörolojik bozuklukların bir belirtisi olduğuna dair bir yayın yoktur (1-5).

Çocukluk çağında başlayan hastalık genellikle ikinci dekatta bulgu verir, ancak iki yaşında başlayan olgularda bildirilmiştir (2).

Bu nedenle 10 yaşında bulgu veren bir benign familial tremor olgusunu yayınlamayı uygun gördük.

Geliş Tarihi: 13.6.1995

Yazışma Adresi: **Dr.Çağatay BİLEN**

**Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD,
KAYSERİ**

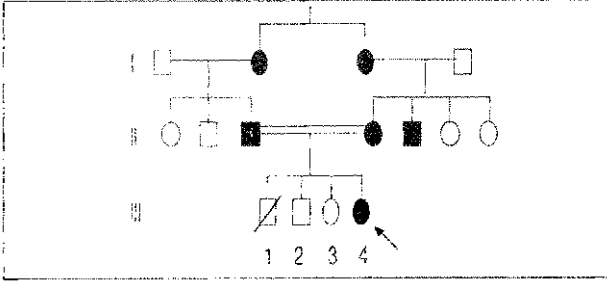
OLGU SUNUMU

12 yaşında kız hasta ellerinde titreme yakınması ile başvurdu. Öyküsünden bu yakınmanın iki yıl önce başladığı, heyecanlanınca, istirahatte ve uykuda devam ettiği öğrenildi.

Özgeçmişinde bir özelliği olmayan hastanın soygeçmişinde anne 48, baba 53 yaşında ve sağlıklı, aralarında birinci dereceden akrabalık olup, kardeş çocuklarıydılar. Tremor hastanın anneannesinde 25, babaannesinde 50, dayısında 40, annesinde 30 ve babasında 15 yaşında ortaya çıkmıştı. Dört çocuklu ailenin 4. çocuğu olan hastanın diğer kardeşleri sağlıklı idi. Hastanın aile ağacı Şekil Tde gösterilmiştir.

Fizik incelemede: ateş 36.4°C, nabız 92/dk, KB: 110/70 mm/Hg ağırlık 50 kg (75p), boy 152 cm (50p), genel durumu iyi, şuuru açık, koopere ve oriente idi. Sistem incelemeleri normal olan hastanın nörolojik muayenesinde; pupiller izokorik, ışık refleksi bilateral alınıyordu, göz hareketleri serbest ve nistagmusu yoktu. Derin tendon refleksleri normoaktif, patolojik refleksi yoktu, Serebellar testleri de normal olan hastanın her iki elinde de aksiyon tremoru vardı.

Laboratuvar bulgularında: **EEG** değerlendirilmesinde; sol hemisfer posteriorunda belirgin HPV ile ortaya çıkan yavaşlamalar vardı. BBT normal değerlendirildi.



Şekil 1. Hastanın aile ağacı

TARTIŞMA

Benign familial tremor otozomal dominant geçişli bir hastalıktır. Hastaların %62.5'unda en az birinci dereceden akrabalık bildirilmektedir.

Benign familial tremorun başlama yaşı sıklıkla 30-50 yaş arasındadır. Görülme sıklığı 40 yaşın üzerindeki 1000 kişide 0.5-1,7'dir. İleri yaşlarda görülme sıklığı artmaktadır. Bildirilen sıklık tanı kriterlerinin ve veri toplama yöntemlerinin farklılığı nedeniyle değişebilmektedir (3). Hastamızın büyükannelelerinde, annesinde ve babasında tremor vardı ve yakınmaları 10 yaşında başlamıştı.

Benign familial tremorun tanısı tremorun klinik özelliklerine ve sınıflandırmasına göre yapılmaktadır. Marshall (1) ve Fahn'ın (4) kriterlerine göre hastalığın üç özelliği vardır: 1) Öyküde ekstremiteelerde ve/veya kafada tekrarlayan veya devamlı tremor olması, 2) Fizik incelemede postural veya hareket tremorunun olması, 3) Tremora neden olabilecek sistemik veya nörolojik bir hastalığın bulunmaması. Bunlara ek olarak hastanın tremora neden olan bir ilaç kullanmıyor olması ve aile öyküsünün bulunması gerekmektedir (1,4). Hastamızda pozitif aile öyküsü ve aksiyon tremoru vardı. Tremora neden olabilecek nörolojik bir hastalığı saptanmadı ve ilaç kullanma öyküsü yoktu.

Benign familial tremor çocuklukta en sık görülen tremordur, ancak erişkinlere göre daha nadir görülür. İyi seyirli olarak kabul edilen hastalık fonksiyonel yeteneklerde bozulmaya neden olur. Hastalığın seyri yavaşdır, sıklığı ve şiddeti yaş ile artar (5). Hastaların çok küçük bir kısmı tedaviye gereksinim duyar. Tremor bazı hastalarda minimaldir fakat ciddi fiziksel, sosyal ve psikososyal problemlere neden olur. Yazının bozulması, sıvı ve katı gıdaların alımında ve İnce hareketlerde beceriksizlik kişinin iş hayatını etkiler. Sosyal konumun getirdiği emosyonel duygulanma sıklıkla tremoru; art-

masına neden olur (1,4,6). Özellikle adölesan dönemde okuldaki başarısızlık hastayı rahatsız eder (2).

Tremor hastalarının %89.7'sinde ellerdedir ve bunların yaklaşık yarısında da izoledir. Sıklık sırasına göre kafada, konuşmada, alt ekstremiteelerde, yüzde, gövdede ve dilde görülür (1-5,7,8). Tremor sadece ekstremiteelerin kullanılması sırasında (aksiyon tremor) oluşur. Baş yüz ve boyun bazen olaya katılır. Tremorun sıklığı tipik olarak 4-8 Hz arasındadır (2,4,5,7). Hastamızda klinik bulgular 10 yaşında iken ellerinde tremorla başlamıştı ve emosyonel stres, tremoru durdurmak için çaba sarfetme ile artma gösteriyordu.

Benign familial tremor sıklıkla bir diğer aksiyon tremor nedeni olan serebellar disfonksiyon ile karışır. Ancak ikisinin ayırımı kolaydır. Benign familial tremor ritmik ve dismetrik değildir. Tremor, hedef noktaya ulaşırken artmaz ve hastada serebellar disfonksiyonun diğer bulguları yoktur. Hastamızın tremoru ritmik ve nörolojik muayenesinde serebellar testleri normaldi. Hedef noktaya ulaşırken tremorda artış yoktu.

Benign familial tremor ile fizyolojik tremoru ayırmak daha güçtür. Fizyolojik tremor hemen daima ikincildir (yorgunluk, heyecan, stres sonucu ortaya çıkar). Fakat benign familial tremor hasta istirahat halinde ve yalnızken de devam eder.

Erişkinlerde benign familial tremor ile Parkinson hastalığı arasında birliktelik olduğu düşünülmektedir. Bir çalışmada hastaların %20'sinde daha sonra Parkinson hastalığı geliştiği bildirilmiştir. İki hastalık arasındaki ilişki henüz çözülememiştir, ancak benign familial tremorlu hastaların bir kısmının Parkinson hastalığına aday olduğu bildirilmektedir (3,4,8). Bu durum bizim olgularımızda yoktu.

Bütün hastalar tedaviye gereksinim duymazlar. Tedavi hastanın fonksiyonları bozulduğu zaman yapılmalıdır. Tedavi düzenlenirken beklenmeyen cevaplar da düşünülmelidir. Hastalara tedavi ile hastalığın düzlebileceği fakat derecesinin tahmin edilemeyeceği söylenmelidir (4,5). Benign familial tremor, etil alkol alımı ile düzelmektedir. Hastaların %14.8'i günde dört bardaktan fazla alkol almaktadır. Ancak aşırı alkol alınması hastaların alkol bağımlısı olmasına neden olabilmektedir (1). Propranolol (1-2 mg/kg/gün) ve pirimidon (2-10 mg/kg/gün) hastaların yaklaşık %70'inde tremorun kontrol altına alınmasını sağlar. Propranolol yan etkilerinin daha az olması nedeniyle ilk seçilecek ilaçtır (2-4,7). Hastamıza propranolol (2 mg/kg/gün) ile tedaviye başlandı. Tremorda belirgin azalma saptanan hasta kontrollerle izlenmektedir.

Biz de çocukluk çağının nadir görülen, ancak çocuklukta en sık nedeni olan benign familial tremorlu on yaşında bir olgumuzu sunmayı uygun bulduk.

KAYNAKLAR

1. Lou JS, Jankovic J. Essential tremor: Clinical correlates in 350 patients. *Neurology* 1991; 41:234-8.
2. Fenichel GM. *Clinical pediatric neurology: A signs and symptoms approach*. 2nd ed. Philadelphia: WB Saunders Co, 1993:229-33.
3. Takala J, Marttila RJ, Fenikel KS, et al. Essential tremor in a Finnish population. *Acta Neurol Scandinav* 1982; 66:58-67.
4. Swalman KF. Disorders of the basal ganglia. *Pediatric neurologic diseases*, 2nd ed. Baltimore US: CV Mosby Year Book Inc, 1994; 57:1071-97.
5. Johnson RT, Griffin JW. *Current therapy in neurologic disease*. 4th ed. St Louis: Mosby Year Book Inc, 1990: 273-5.
6. Findley U, Koller WC. Essential tremor: a review. *Neurology* 1983; 37:1194-7.
7. Koller WC, Blary N, Cone S. Disability in essential tremor: Effect of treatment. *Neurology* 1986; 36:1001-4.
8. Rodger JE. Physiologic and essential tremor. *Neurology* 1986; 36:225-31.