



Aşırı Fragmanter Miyoklonus: Olgu Sunumu

Excessive Fragmentary Myoclonus: Case Report

Gülçin Benbir Şenel, Derya Karadeniz

İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Nöroloji Anabilim Dalı, Uyku ve Bozuklukları Birimi, İstanbul, Türkiye

Özet

Aşırı fragmanter miyoklonus uykuya ile ilişkili hareket bozukluklarının altında yer alan "normal varyantlar" arasında tanımlanmıştır. Bilinen klinik bir karşılığı yoktur. Burada, polisomnografi tetkiki süresince uyanıklıkta ve uykuda sürekli olarak aşırı fragmanter miyoklonus saptanan 72 yaşında bir erkek hasta sunulmaktadır; böylelikle, selim bir tablo olan ve hastalık değil ancak normal bir varyant olarak kabul edilen bu klinik tablonun hatırlatılması amaçlanmıştır. Bu normal varyantın, özellikle polisomnografi tetkiki yorumlayan hekimler tarafından bilinmesi, ayrırcı tanıda yer alan diğer uykuya ile ilişkili hareket bozuklukları açısından büyük önem taşımaktadır.

(*JTSM 2015;2:44-6*)

Anahtar Kelimeler: Aşırı fragmanter miyoklonus, normal varyant, uykuya ile ilişkili hareket bozuklukları, polisomnografi

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

Summary

Excessive fragmentary myoclonus is defined as a "normal variant" under the subgroup of sleep related movement disorders. It has no known clinical consequences. Here a 72 year-old man, in whom polysomnography recordings revealed continuous excessive fragmentary myoclonus during wakefulness and sleep was presented and it was aimed to emphasize this benign clinical table which is not to be defined as a disease but a normal variant. It is of great importance especially for clinicians scoring polysomnography to be aware of this normal variant in order for differential diagnosis of sleep related movement disorders.

(*JTSM 2015;2:44-6*)

Key Words: Excessive fragmentary myoclonus, normal variant, sleep related movement disorders, polysomnography

Conflicts of Interest: The authors reported no conflict of interest related to this article.

Giriş

Aşırı fragmanter miyoklonus, Uluslararası Uyku Bozuklukları Sınıflaması'nın son revizyonunda (1), uykuya ile ilişkili hareket bozukluğu olarak sınıflandırılmamış, ancak uykuya ile ilişkili hareket bozukluklarının altında yer alan "Normal Varyantlar" arasında tanımlanmıştır. Genel olarak, Polisomnografi (PSG) tetkikinde tesadüfi olarak saptanır. Klinik olarak küçük kas gruplarında, yüzde, el veya ayak parmaklarında küçük sızrama hareketleri olarak izlenir. Bilinen klinik bir karşılığı yoktur, ancak aşırı fragmanter miyoklonusun tanınması, gereksiz ileri incelemenin önlenmesi açısından önemlidir. PSG'de skorlama kriterleri Amerika Uyku Tıbbi Akademisi (2) tarafından belirlenmiştir (Tablo 1). Özellikle uykuda en sık görülen uykuda periyodik hareket bozukluğu olmak üzere diğer uykuya ile ilişkili hareket bozukluklarından ayrırcı tanısının yapılabilmesi açısından önem taşımaktadır.

Aşırı fragmanter miyoklonus sıklıkla ileri yaşta görülür (3); özellikle REM uykuya evresinde fizyolojik olarak izlenen kas seçirmelerinin artışı olarak da yorumlanmaktadır. Uykuya apnesi

ya da insomni gibi diğer uykuya bozukluklarının varlığında ya da uykuda periyodik hareket bozukluğu ile birlikte oldukça sık görüldüğü bildirilmiştir (4). Selim seyirlidir, ilerleyici değildir. Bazı olgu sunumlarında tek başına gündüz aşırı uykululuğa neden olabileceği belirtilse de, herhangi bir klinik tablo ile ilişkili olmadığı kabul edilmektedir.

Burada, polisomnografi tetkiki süresince uyanıklıkta ve uykuda sürekli olarak aşırı fragmanter miyoklonus saptanan 72 yaşında bir erkek hasta sunulmaktadır; böylelikle selim bir tablo olan ve hastalık değil ancak normal bir varyant olarak kabul edilen bu klinik tablonun hatırlatılması amaçlanmıştır.

Olgu Sunumu

Yetmiş iki yaşında erkek hasta eşinin fark ettiği horlama ve uykuda nefes durması şikayetleri ile Uyku Bozuklukları birimimize başvurdu. Yaklaşık 15 yıldır olan şikayetlerinin giderek artış gösterdiği öğrenildi. Gece en az üç kez tuvalet hissi uyandırdığı, özellikle boyun bölgesinde terlemesinin olduğu belirtildi. Reflü tarif etmedi. Sabah ağır kuruluşu ve baş ağrısı mevcuttu. Gün içinde sık sık

uykusunun geldiği ve kestirme şeklinde uyuduğu öğrenildi. Gündüz uykuları yaklaşık yarım saat sürdüğü ve uyandığında yine de dinç hissetmediği öğrenildi. Hastada huzursuz bacaklar sendromu, uykuda periyodik hareket bozukluğu ya da parasomni gibi diğer uyku bozuklukları öyküsü yoktu, eşi tarafından nadir olarak anlamsız konuşma (haftada bir) ve bağırması (2-3 ayda bir) olduğu öğrenildi. REM uykusu davranış bozukluğu tarif etmiyordu. Katapleksi, uyku paralizi ya da hipnopompik/hipnagogik halüsinasyon yoktu. Hastanın özgeçmişinde hipertansiyon, koroner arter hastalığı, diyabet, kronik bronşit ve hiperlipidemi olduğu öğrenildi; hastalıklarının dahiliye, kardiyojloji ve göğüs hastalıkları bölümlerinde takipli olduğu ve tedavi ile kontrol altında seyrettiği belirtildi. Vücut kütle indeksine göre hafif şişmandı (31 kg/m²). Soy geçmişinde babasının kalp krizi nedeniyle kaybedildiği öğrenildi. Hastanın, üç kanal elektroensefalografi, sağ ve sol elektrookülogram, çene yüzeysel elektromiyografisi, sağ ve sol tibialis anterior yüzeysel elektromiyografisi, elektrokardiyografi, nazal basınç sensörü, oronazal termistör, torakal ve abdominal basınç kemerleri, oksimetre, ve senkron video kayıtlamaları yapılarak tüm gece PSG tetkiki yapıldı. Toplam uyku süresi 385 dakika, uyku etkinliği ise %64,9 olarak hesaplandı. Sırtüstü pozisyonda ve REM uyku evresinde artış göstermekle birlikte, sürekli, saatte 55 sıklığında tekrarlayan obstrüktif tipte apne ve hipopneler kaydedildi. Tetkik süresince sıklıkla anormal solunum olaylarına eşlik eden ve saatte 42 sıklığında tekrarlayan periyodik bacak hareketleri ve aşırı fragmanter miyoklonus saptandı. Obstrüktif uyku apne sendromu tanısı konulan hastaya invaziv olmayan mekanik ventilasyon tedavisi yapıldı. Titrasyon gecesinde Bilevel Positive Airway Pressure (BPAP) tedavisi altında 7 cmH₂O inspiratuvar ve 4 cmH₂O ekspiratuvar basıncı altında horlama ve anormal solunum olayları tüm uyku evrelerinde ve tüm pozisyonlarda etkin bir şekilde kontrol altında alındı. Tanı gecesi PSG'de saptanan anormal solunum olayları ile ilişkili periyodik bacak hareketlerinin de titrasyon gecesinde ortadan kalktığı görüldü. Titrasyon gecesinde, tanı gecesi yapılan PSG'de saptandığı üzere, sürekli, gerek uyanıklıkta (Şekil 1a) gerekse NREM (Şekil 1b) ve REM (Şekil 1c) uyku evreleri süresince aşırı fragmanter miyoklonus kaydedildi.

Tartışma

Aşırı fragmanter miyoklonusun hastalar genellikle farkında değildirler; herhangi bir rahatsızlığa ya da şikayete neden

Tablo 1. Aşırı fragmanter miyoklonusun Amerika Uyku Tıbbi Akademisi tarafından belirlenen polisomnografik skorlama kriterleri

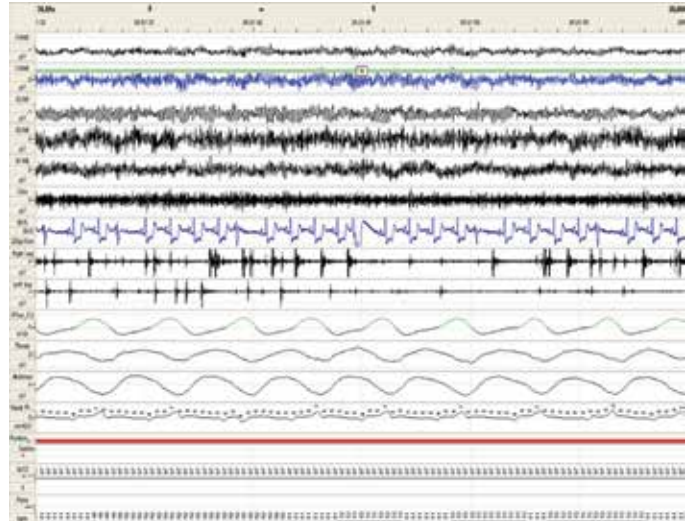
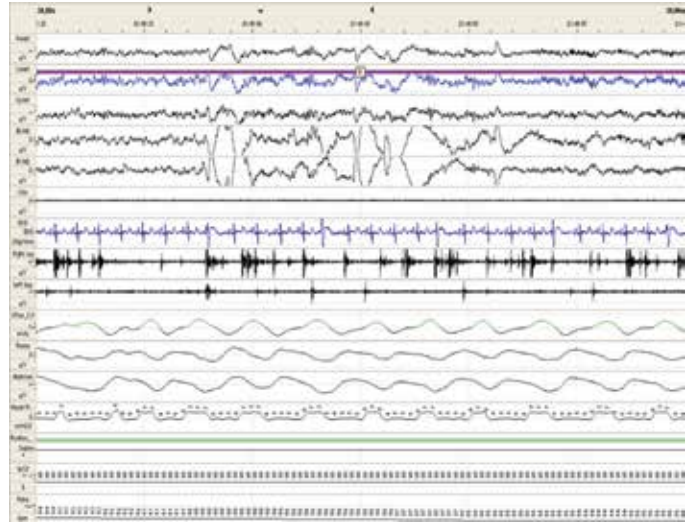
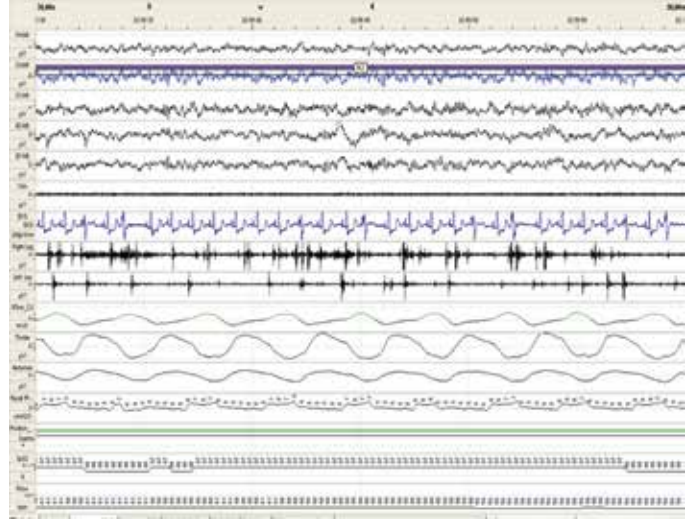
Aşağıdakilerin hepsi aşırı fragmanter miyoklonusu tanımlar

- Maksimum elektromiyografi (EMG) boşalım süresi genellikle 150 milisaniyedir.
- NREM uyku evresinde en az 20 dakika boyunca kaydedilmelidir.
- Dakikada en az 5 EMG potansiyeli kaydedilmelidir.

Not 1. Aşırı fragmanter miyoklonus selim bir harekettir, tipik EMG özellikleri olmakla birlikte klinik bir karşılığı yoktur.

Not 2. Çoğu olguda, gözle görülebilir bir hareket yoktur. Büyük, sıçrama benzeri eklem hareketi ile ilişkili hareketler gözlenmez. Eklem hareketine yol açan küçük hareketlerin varlığında, ağız köşesinde ya da el ve ayak parmaklarındaki küçük kaslarda ortaya çıkan seğirme benzeri hareketler sağlıklı bireylerde ve özellikle REM uyku evresinde izlenir.

Not 3. Bazı olgularda, özellikle gözle görülebilir hareketin varlığında, EMG boşalım süresi 150 milisaniyeden uzun olabilir.



Şekil 1a-c. Uyanıklıkta (1), NREM uyku evresinde (2) ve REM uyku evresinde (3) fragmanter miyoklonus

açmadığı düşünülmektedir. Diğer uyku bozukluklarına sıklıkla eşlik etmekte birlikte, eşlik ettiği uyku bozukluklarının klinik tablosunda da herhangi bir değişikliğe ya da artışa neden olmadığı düşünülmektedir. Çoğunlukla sağlıklı bireylerde saptanan bu normal varyant nörodejeneratif bir süreç ile ilişkili değildir. Çoğunlukla eşlik eden diğer uyku hastalıklarına bağlı klinik şikayetler görülür, bazı olgularda direkt olarak aşırı fragmanter miyoklonusun da gece uykusunu fragmente ettiği bildirilmiş (5) ancak bu durum genel olarak kabul görmemiştir. Bununla birlikte, özellikle son yıllarda yapılan çalışmalarda, Parkinson hastalığı ya da Machado-Joseph hastalığı gibi durumlarda aşırı fragmanter miyoklonusun genel nüfusa kıyasla daha sık olarak izlendiği de bildirilmiştir (6,7). Ancak bu hastalarda eşlik eden obstrüktif uyku apne sendromu ya da REM uykusu davranış bozukluğu ve atonizisiz REM gibi diğer uyku hastalıklarının da oldukça sık görüldüğü belirtilmiştir.

Aşırı fragmanter miyoklonus, muhtemelen, uyku esnasında motor kontrol mekanizmalarındaki bozulmaya bağlı olarak ortaya çıkmaktadır; fizyolojik bir sürecin 'yoğunlaşması' sonucu görüldüğü düşünülmektedir (1,3). Genetik bir yatkınlık ya da tetikleyici risk faktörlerinin varlığı bilinmemektedir. Eşlik eden oküler ya da otonomik değişiklikler görülmez. Polisomnografik kayıtlar dışında tanısında kullanılabilecek herhangi bir test bulunmaz. Uykuda periyodik bacak hareketlerinden, EMG boşalım sürelerinin daha kısa olması ve periyodik olarak ortaya çıkmamaları ile ayırt edilir (2). REM uyku evresinde ortaya çıkan fizyolojik kas seğirmeleri ile aynı EMG boşalım süresine sahiptirler, ancak aşırı fragmanter miyoklonus REM uyku evresi dışında da ortaya çıkar ve kümeler halinde değil, yaygın daha süregelen olarak tekrarlar.

Aşırı fragmanter miyoklonusun tek başına uyku bozukluğuna neden olup olmadığı konusunda ileri çalışmalara ihtiyaç vardır.

Altta yatan fizyolojik mekanizmalar da açıklanmayı beklemektedir; fragmanter miyoklonusun 'aşırı' hale gelmesindeki patolojik süreç bilinmemektedir. Bu normal varyantın, özellikle polisomnografi tetkiki yorumlayan hekimler tarafından bilinmesi, ayırıcı tanıda yer alan diğer uyku ile ilişkili hareket bozuklukları açısından büyük önem taşımaktadır.

Kaynaklar

1. American Academy of Sleep Medicine. International classification of sleep disorders, 3rd (ed). Darien, IL: American Academy of Sleep Medicine, 2014.
2. Berry RB, Brooks R, Gamaldo CE, Harding SM, Marcus CL, Vaughn BV: for the American Academy of Sleep Medicine. The AASM Manual for the Scoring of Sleep and Associated Events: Rules, Terminology and Technical Specifications, Version 2.0. www.aasmnet.org, Darien, Illinois: American Academy of Sleep Medicine, 2012.
3. Vetrugno R, Plazzi G, Provini F, Liguori R, Lugaresi E, Montagna P. Excessive fragmentary hypnic myoclonus: clinical and neurophysiological findings. *Sleep Med* 2002;3:73-6.
4. Frauscher B, Kunz A, Brandauer E, Ulmer H, Poewe W, Högl B. Fragmentary myoclonus in sleep revisited: a polysomnographic study in 62 patients. *Sleep Med* 2011;12:410-5.
5. Lins O, Castonguay M, Dunham W, Nevsimalova S, Broughton R. Excessive fragmentary myoclonus: time of night and sleep stage distributions. *Can J Neurol Sci* 1993;20:142-6.
6. Sobreira-Neto MA, Pena-Pereira MA, Sobreira ES, Chagas MH, Tumas V, Fernandes RM, Eckeli AL. Excessive fragmentary myoclonus in patients with Parkinson's disease: prevalence and clinico-polysomnographic profile. *Sleep Breath* 2015.
7. dos Santos DF, Pedroso JL, Braga-Neto P, Silva GM, de Carvalho LB, Prado LB, Barsottini OG, do Prado GF. Excessive fragmentary myoclonus in Machado-Joseph disease. *Sleep Med* 2014;15:355-8.