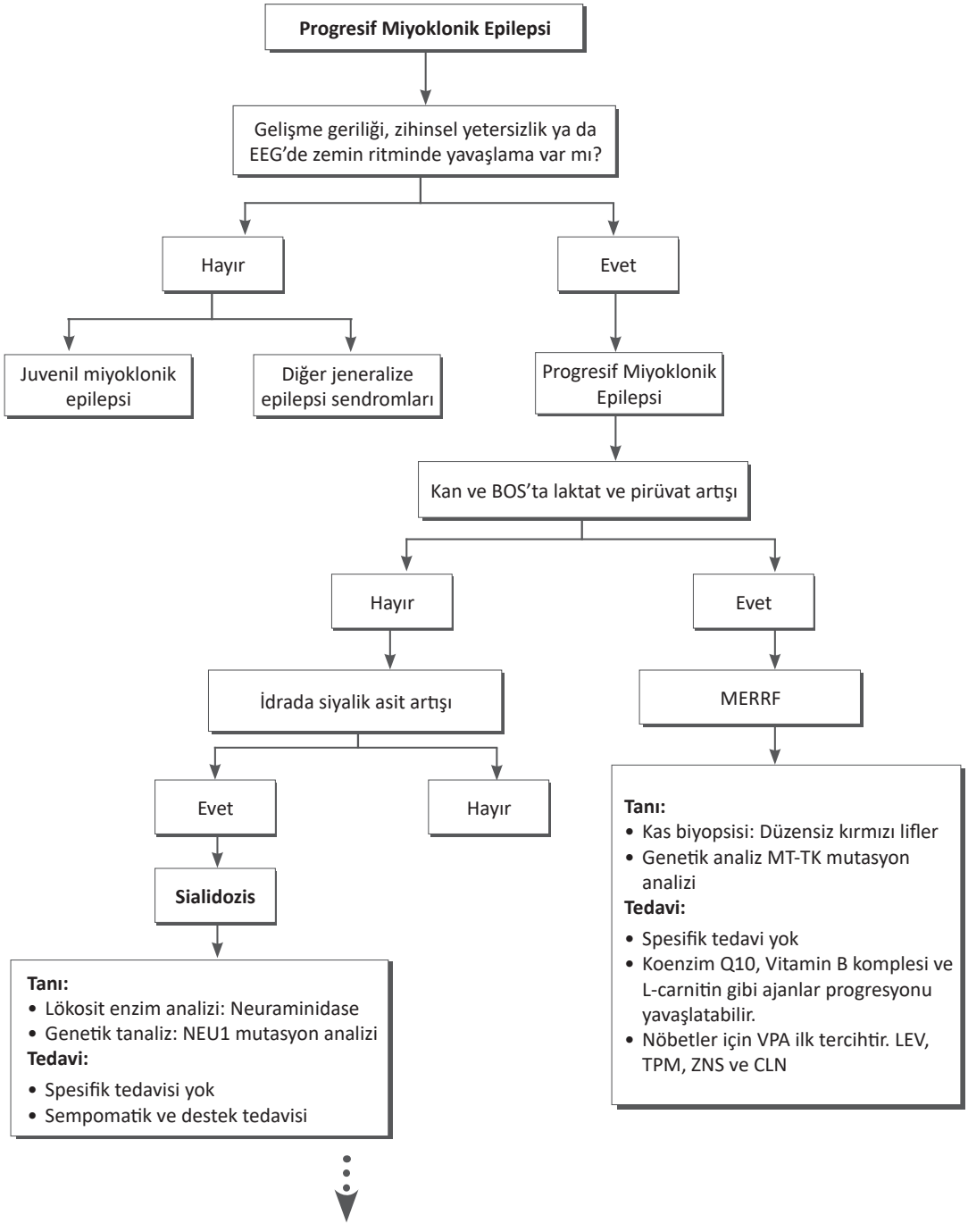
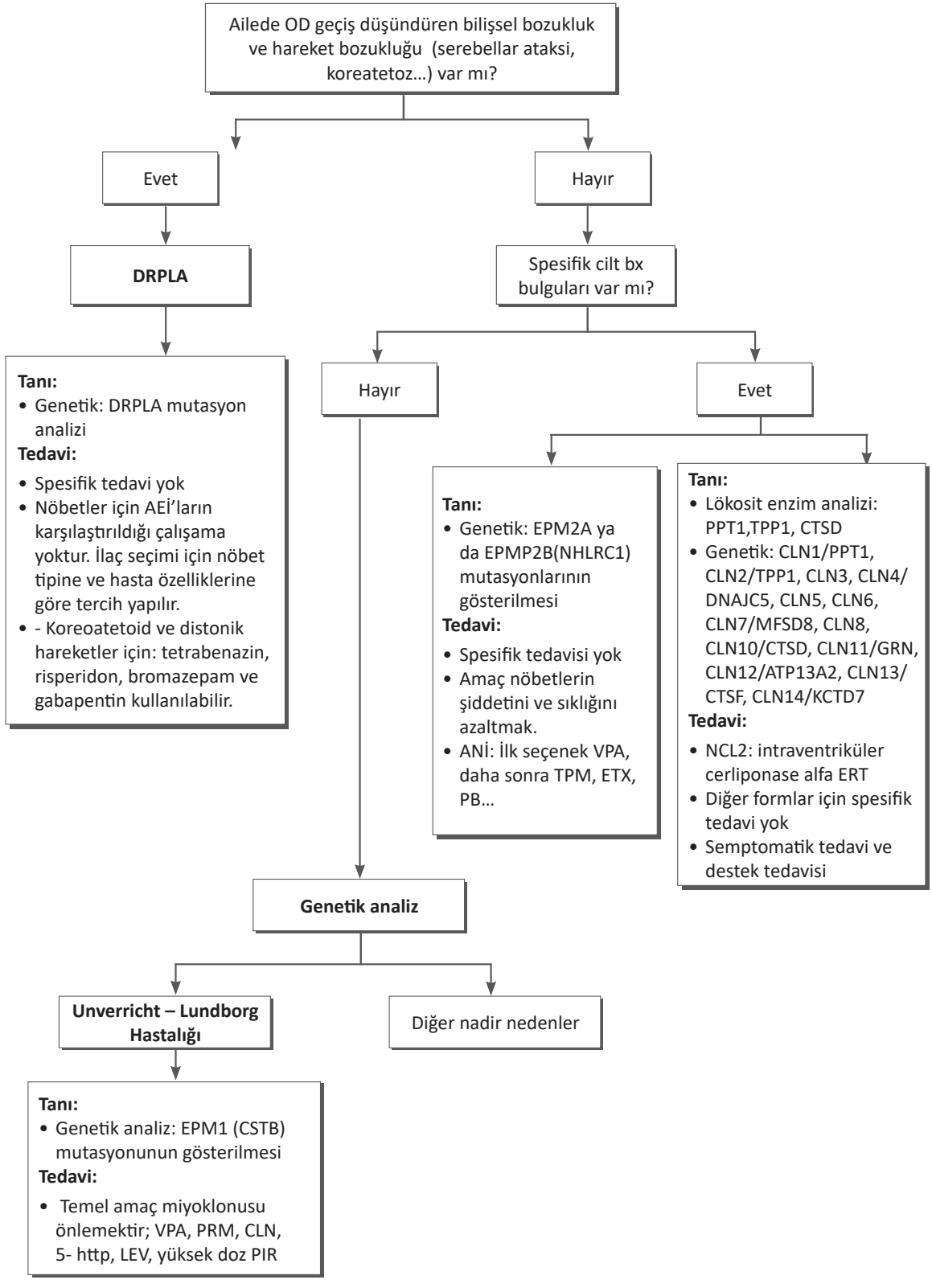
LAFORA HASTALIĞI VE PROGRESSİF MİYOKLONİK EPİLEPSİLER TANI VE TEDAVİ ALGORİTMASI

BÖLÜM 158

Alev Elçi KARADUMAN[1] Tuğba HIRFANOĞLU[2]



[1] Arş. Gör., Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi BD, alevelci@hotmail.com
[2] Prof. Dr., Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi BD, tugbahirfanoglu@yahoo.com


Ailede OD geçiş düşündüren bilişsel bozukluk ve hareket bozukluğu (serebellar ataksi, koreatetoz…) var mı?
Evet
Hayır
DRPLA
Spesifik cilt bx bulguları var mı?
Tanı:
• Genetik: DRPLA mutasyon analizi
Tedavi:
• Spesifik tedavi yok
• Nöbetler için AEİ'ların karşılaştırıldığı çalışama yoktur. İlaç seçimi için nöbet tipine ve hasta özelliklerine göre tercih yapılır.
• - Koreoatetoid ve distonik hareketler için: tetrabenazin, risperidon, bromazepam ve gabapentin kullanılabilir.
Hayır
Evet
Tanı:
• Genetik: EPM2A ya da EPMP2B(NHLRC1) mutasyonlarının gösterilmesi
Tedavi:
• Spesifik tedavisi yok
• Amaç nöbetlerin şiddetini ve sıklığını azaltmak.
• ANİ: İlk seçenek VPA, daha sonra TPM, ETX, PB…
Tanı:
• Lökosit enzim analizi: PPT1,TPP1, CTSD
• Genetik: CLN1/PPT1, CLN2/TPP1, CLN3, CLN4/DNAJC5, CLN5, CLN6, CLN7/MFSD8, CLN8, CLN10/CTSD, CLN11/GRN, CLN12/ATP13A2, CLN13/CTSF, CLN14/KCTD7
Tedavi:
• NCL2: intraventriküler cerliponase alfa ERT
• Diğer formlar için spesifik tedavi yok
• Semptomatik tedavi ve destek tedavisi
Genetik analiz
Unverricht – Lundborg Hastalığı
Diğer nadir nedenler
Tanı:
• Genetik analiz: EPM1 (CSTB) mutasyonunun gösterilmesi
Tedavi:
• Temel amaç miyoklonusu önlemektir; VPA, PRM, CLN, 5- http, LEV, yüksek doz PIR

KAYNAKLAR

1. Kälviäinen R. Progressive Myoclonus Epilepsies. Semin Neurol. 2015 Jun;35(3):293–9.
2. Andrade DM, Ackerley CA, Minett TSC, Teive H a. G, Bohlega S, Scherer SW, et al. Skin biopsy in Lafora disease: Genotype–phenotype correlations and diagnostic pitfalls. Neurology. 2003 Dec 9;61(11):1611–4.
3. Crespel A, Ferlazzo E, Franceschetti S, Genton P, Gouider R, Kälviäinen R, et al. Unverricht-Lundborg disease. Epileptic Disorders. 2016 Sep 1;18(2):28
4. Lamperti C, Zeviani M. Myoclonus epilepsy in mitochondrial disorders. Epileptic Disord. 2016 Sep 1;18(S2):94–102.
5. Jadav RH, Sinha S, Yasha TC, Aravinda H, Gayathri N, Rao S, et al. Clinical, electrophysiological, imaging, and ultrastructural description in 68 patients with neuronal ceroid lipofuscinoses and its subtypes. Pediatr Neurol. 2014 Jan;50(1):85–95.
6. Carroll LS, Massey TH, Wardle M, Peall KJ. Dentatorubral-pallidoluysian Atrophy: An Update. Tremor Other Hyperkinet Mov (N Y). 2018;8:577.
7. Franceschetti S, Canafoglia L. Sialidoses. Epileptic Disorders. 2016;18(s2):S89–93.