

28. ULUSAL PATOLOJİ KONGRESİ

27-30 Ekim 2018

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi
Morfoloji Yerleşkesi



Patoloji
Dernekleri
Federasyonu



Ankara
Patoloji
Derneği



E-Poster

Dermatopatoloji

EPS096(724)

Lafora hastalığı: olgu sunumu

Deniz Bayçelebi¹, Filiz Mihçı², Merve Hilal Dolu², Ömer Faruk Aydın², Haydar Ali Taşdemir², Levent Yıldız¹

¹ Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Patoloji Anabilim Dalı, Samsun

² Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Samsun

GİRİŞ

Lafora hastalığı, otozomal resesif olarak kalıtılan, progresif miyoklonik epilepsi grubunda yer alan ve santral sinir sistemi dışı alanlarda da ortaya çıkabilen histopatolojik değişikliklerin görüldüğü bir hastalıktır. Sıklıkla adolesan veya öncesi dönemde kendini gösteren hastalıkta, ilerleyici miyokloniler, jeneralize tonik-klonik nöbetler, serebellar sistem tutulumu ve bilişsel bozukluklar ortaya çıkar. Hastalık, EPM2A veya NHLRC1 genlerindeki mutasyon sonucu karbonhidrat metabolizmasının bozulması ve poliglukozan yapıdaki Lafora cisimciklerinin başta beyin, kalp, deri, karaciğer ve kas olmak üzere birçok dokuda birikimi sonucu oluşur. Böylelikle hastalığın tanısında ekrin-apokrin gland içeren deri biyopsileri önem kazanır. Bu yazıda, dirençli miyoklonik epilepsi ve ilerleyici kognitif bozulma ile prezente olan, patolojik inceleme ile de tanısı doğrulanan bir Lafora olgusu sunulmuştur.

OLGU

Sürekli uyuma isteği, iletişimde azalma ve yürüyememe şikayetleri ile başvuran 16 yaşında kız hastanın öyküsünden; 12 yaşında jeneralize tonik klonik karakterde nöbet geçirdiği, EEG'sinde epileptik aktivite saptanması üzerine de antiepileptik tedavi başlandığı öğrenildi. İki yıllık nöbetsiz dönemi takiben başvuran hastanın nörolojik bakıda oryantasyonu ve kooperasyonu kısıtlıydı. Tekrarlayan EEG'lerinde progresif miyoklonik epilepsi ile uyumlu değişiklikler saptandı. Aksiller bölgeden yapılan panç biyopsinin incelenmesinde, epitel altında apokrin glandlar içerisinde, hücre sitoplazmalarında apikal yüzlere yakın lokalizasyonda yerleşik PAS pozitif, diyastaza dirençli granüller gözlemlendi.

SONUÇ

Lafora hastalığı, otozomal resesif olarak kalıtılır ve akraba evliliğinin sık olduğu bölgelerde yaygın olarak görülmektedir. Tanısında histopatolojik incelemenin yerinin önemli olduğu nörodejeneratif hastalıklardandır. Daha önce nöromotor gelişimi normal olup sonrasında dirençli nöbetler ve bilişsel fonksiyonlarda gerileme ile karşımıza gelen adolesanlarda akla getirilmesi ve apokrin glandlarda ortaya çıkan olası değişiklikleri için de histopatolojik incelemenin yapılması gereken bir hastalıktır.

Anahtar Kelimeler : lafora