

Düşmüş Kafa Sendromunun Nedensellik Spektrumu Geniştir ve Miyopati, Nörodejeneratif Bozukluklar ve Varia'yı İçerir

The Causality Spectrum of Dropped Head Syndrome is Broad and Includes Myopathy, Neurodegenerative Disorders, and Varia

Josef FINSTERER¹ , Sounira MEHRI² 

¹Nöroloji ve Nörofizyoloji Merkezi, Viyana, Avusturya

²Biyokimya Laboratuvarı, LR12ES05 "Beslenme-Fonksiyonel Gıdalar ve Damar Sağlığı", Tıp Fakültesi, Monastir, Tunus

ÖZ

Düşük baş sendromu, çeşitli nörolojik bozukluklarda yaygın olarak görülen bir komplikasyondur. Düşük baş sendromu en yaygın olarak primer veya sekonder miyopatiye bağlıdır. Bununla birlikte, nörodejeneratif hastalıklar ve diğer farklı olgular da düşük baş sendromu ile komplike hale gelebilmektedir. Primer miyopatiler arasında düşük baş sendromu en yaygın olarak mitokondriyal bozukluklar, konjenital miyastenik sendrom ve aksiyal miyopatilerle birlikte görülmektedir. Sekonder miyopatiler arasında ise en yaygın olarak enflamatuvar miyopatiler ile birlikte görülmektedir. Miyasteni, düşük baş sendromu ile

en sık ilişkilendirilen iletim bozukluğudur. Düşük baş sendromu ile en sık ilişkilendirilen nörodejeneratif bozukluk ise Parkinson sendromudur. Herhangi bir nedenden kaynaklanan düşük baş sendromunun tanı ve tedavisi multidisipliner bir yaklaşım gerektirmektedir. Sonuçlar oldukça değişken olmakla birlikte erken tanı ve tedavi ile daha olumlu sonuçlar almak mümkündür.

Anahtar Sözcükler: Amiyotrofik lateral skleroz, düşük baş, elektromyografi, miyopati

ABSTRACT

Dropped head syndrome is a common complication of various neurological disorders. Most commonly, dropped head syndrome is due to primary or secondary myopathy. However, neurodegenerative diseases and various other conditions can also be complicated by dropped head syndrome. Among the primary myopathies, dropped head occurs most commonly in association with mitochondrial disorders, congenital myasthenic syndrome, and axial myopathies. Among the secondary myopathies, dropped occurs most commonly in association with inflammatory myopathies. Myasthenia is the most common

transmission disorder associated with dropped head syndrome. The neurodegenerative disorder most commonly associated with dropped head syndrome is Parkinson syndrome. The diagnosis and treatment of dropped head syndrome from any cause requires a multidisciplinary approach. Outcome varies considerably but early diagnosis and early treatment are associated with a more favourable outcome.

Keywords: Amyotrophic lateral sclerosis, dropped head, electromyography, myopathy,

Cite this article as: Finsterer J, Mehri S. Düşmüş Kafa Sendromunun Nedensellik Spektrumu Geniştir ve Miyopati, Nörodejeneratif Bozukluklar ve Varia'yı İçerir. Arch Neuropsychiatry 2024; 61:382–383.

Işık ve ark.'nın (1) üç farklı nöromusküler bozukluğa bağlı düşük baş sendromu gelişen üç hastayı bildirdikleri makaleyi ilgiyle okuduk (1). Yetmiş yedi yaşındaki erkek hastaya (Hasta-1) amiyotrofik lateral skleroz (ALS), 78 yaşındaki erkek hastaya (Hasta-2) yaygın miyastenia gravis ve 55 yaşındaki kadın hastaya ise (Hasta-3) enflamatuvar miyopati teşhisi konmuştur. Düşük baş sendromunun altında yatan nedenin belirlenmesi için kapsamlı incelemeler yapılması gerektiği ve erken tedaviye olanak sağlamak için düşük baş sendromunun nedeninin erken tespit edilmesi gerektiği sonucuna varılmıştır (1). İlgi çekici bir çalışma olmakla birlikte üzerinde konuşulması gereken birtakım kısıtlamalar vardır.

Çalışmanın temel kısıtlığı, düşük baş sendromunun çeşitli ayırıcı nedenlerinin yeterince üzerinde durulmamış olmasıdır. Düşük baş sendromunun tartışmada dikkate alınmayan ayırıcı nedenleri ANXA11 mutasyonlarına bağlı aksiyel miyopati (2), asil-CoA dehidrogenaz eksikliği (3), çerçevesi vakuollü miyopati (4) ve diğerleri gibi çeşitli primer miyopatilerdir (Tablo 1). Ayrıca,

Öne Çıkan Noktalar

Miyopati dâhil olmak üzere düşük baş sendromunun birçok nedeni vardır.

- Düşük baş sendromunun nedeninin belirlenmesi, tedavi ve sonuç açısından önemlidir.
- Düşük baş sendromunun sonucu, etiyojolojiye bağlı olarak değişkenlik gösterebilmektedir.
- Düşük baş sendromunda erken tanı ve tedavi ile daha olumlu bir sonuç elde edilebilir.

bazı sekonder miyopatiler, miyastenik sendrom, çeşitli nörodejeneratif bozukluklar ve sınıflandırılmamış bir dizi durum, düşük baş sendromunun nedenleri olarak ele alınmamıştır (Tablo 1).

Tablo 1. Düşük baş sendromunun sebepleri

Hastalık kategorisi	Bozukluk	Kaynak
Primer miyopati	Çerçevesel vakuollü distal miyopati Fasioskapulohumeral musküler distrofi ANXA11 varyantlarına bağlı aksiyal miyopati SEPN1 varyantlarına bağlı aksiyal miyopati Mitokondriyal bozukluklar Acil-KoA dehidrogenaz eksikliği Nemalin miyopati Miyofibriller miyopati Laminopati Konjenital miyastenik sendrom Skapuloperoneal musküler distrofi Konjenital lif tipi orantısızlık Konjenital miyopati Konjenital musküler distrofisi Miyotonik distrofi Glikojeneziler	(Allhammad 2020) (Allhammad 2020) (Leoni 2021) (Ardissone 2016) (Allhammad 2020) (Peng 2015) (Allhammad 2020) (Allhammad 2020) (Karaoglu 2017) (Karakaya 2017) (Liewluck 2014) (Moreno 2020) (Martin 2011) (Karaoglu 2017) (Isik 2023) (Isik 2023)
Sekonder miyopati	CLL ilişkili miyopati İnflamatuvar miyopati Skleroderma ile ilişkili miyopati İlaç kaynaklı miyopati Nekrotizan otoimmün miyopati İzole boyun ekstansör miyopatisi Cushing sendromu Karnitin eksikliği Botulinum toksin enjeksiyonu Hipokalemi Kasa sınırlı vaskülit	(Allhammad 2020) (Allhammad 2020) (Allhammad 2020) (Allhammad 2020) (Allhammad 2020) (Martin 2011) (Martin 2011) (Martin 2011) (Martin 2011) (Martin 2011) (Nielsen 2012)
İletim bozuklukları	Miyastenik Miyastenik sendromu	(Isik 2023) (Martin 2011)
Nörodejeneratif hastalıklar	ALS Parkinson hastalığı Multisistem atrofi Servikal distoni Tardif diskinezi Lewy cisimcikli demans	(Isik 2023) (Gdynia 2009) (Martin 2011) (Martin 2011) (Martin 2011) (Aries 2008)
Çeşitli rahatsızlıklar	Radyasyon Servikal miyelopati Yara izi kontraktürü Hipotiroidizm Hipoparatiroidizm Malignite Cerrahi işlem sonrası Kore akantositoz	(Allhammad 2020) (Martin 2011) (Martin 2011) (Martin 2011) (Martin 2011) (Martin 2011) (Martin 2011) (Schneider 2010)

CLL: kronik lenfatik lösemi

Çalışmanın bir diğer kısıtlılığı da Hasta-3'ün kas biyopsisi sonuçlarının ayrıntılı olarak raporlanmamış olmasıdır (1). Bu hastadaki inflamatuvar miyopatinin polimiyozit, dermatomyozit, inklüzyon cisimli miyoziti veya nekrotizan miyozit olarak sınıflandırılıp sınıflandırılmadığını konusunda emin olunması gerekmektedir. Spesifik inflamatuvar miyopati tipinin bilinmesi, tedavinin farklı alt tipler arasında ciddi ölçüde değişiklik gösterebilmesi nedeniyle önemlidir.

Düşük baş sendromu genellikle omurga eğriliği sendromu ile ilişkilidir. Çalışmada incelenen 3 hastadan herhangi birinde hastalık seyri sırasında omurga eğriliği sendromunun gelişip gelişmediğinin bilinmesi gerekmektedir.

Özetle, bu ilgi çekici çalışma, sonuçlara ve bunların yorumlanmasına ilişkin sınırlamalara sahiptir. Bu konuların ele alınması sonuçları güçlendirecek ve çalışmanın durumunu iyileştirebilecektir. Düşük baş sendromu birçok nedeni olmasına karşın en yaygın olarak primer miyopatilerde, özellikle mitokondriyal bozukluklarda ve konjenital miyastenik sendromlarda görülmektedir. Düşük baş sendromunun tanı ve tedavisi multidisipliner bir yaklaşım gerektirmektedir. Sonuçlar büyük ölçüde değişken olmakla birlikte erken tanı ve tedavi ile daha olumlu sonuçlar almak mümkündür.

Hakem Değerlendirmesi: Dış Bağımsız.

Yazar Katkıları: Fikir-JF, SM; Tasarım-JF, SM; Denetleme- (-); Kaynaklar- (-); Malzemeler-JF, SM; Veri Toplanması ve/veya İşlemesi- (-); Analiz ve/veya Yorum- JF, SM; Literatür Taraması-JF, SM; Yazıyı Yazan- JF, SM; Eleştirel İnceleme-JF, SM.

Çıkar Çatışması: Yazarlar çıkar çatışması olmadığını beyan etmişlerdir.

Finansal Destek: Çalışmanın hiçbir aşamasında finansal destek kullanılmamıştır.

KAYNAKLAR

1. Işık K, Morkavuk G, Odabaşı Z. Dropped head syndrome as a presenting sign of different diseases: report of three cases. *Noro Psikiyatrs Ars.* 2023;60:185-187. [Crossref]
2. Leoni TB, González-Salazar C, Rezende TJR, Hernández ALC, Mattos AHB, Coimbra Neto AR, et al. A novel multisystem proteinopathy caused by a missense ANXA11 variant. *Ann Neurol.* 2021;90:239-252. [Crossref]
3. Peng Y, Zhu M, Zheng J, Zhu Y, Li X, Wei C, et al. Bent spine syndrome as an initial manifestation of late-onset multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency: a case report and literature review. *BMC Neurol.* 2015;15:114. [Crossref]
4. Alhammad RM, Naddaf E. Myopathies presenting with head drop: clinical spectrum and treatment outcomes. *Neuromuscul Disord.* 2020;30:128-136. [Crossref]