



61. ULUSAL PSİKİYATRİ KONGRESİ

22-26 EKİM 2025
SHERATON ANKARA HOTEL & CONVENTION CENTER
ANKARA

“Bireyden Topluma,
Koruyucu Ruh Sağlığı ve
Eşit, Ulaşılabilir Tedavi”



Fasioskapulohumeral Musküler Distrofi Tanısı Olan Bir Hastada Atipik Psikoz Kliniği: Bir Olgu Sunumu

Merve Çiğdem Gülgen¹, Can İbiş¹, Esra Kabadayı Şahin², Gülsüm Zuhul Kamış¹, Mustafa Uğurlu², Serdar Süleyman Can²

¹Ankara Bilkent Şehir Hastanesi, Psikiyatri Kliniği, Ankara

²Ankara Yıldırım Beyazıt Üniversitesi Tıp Fakültesi Psikiyatri Anabilim Dalı

Giriş ve Amaç

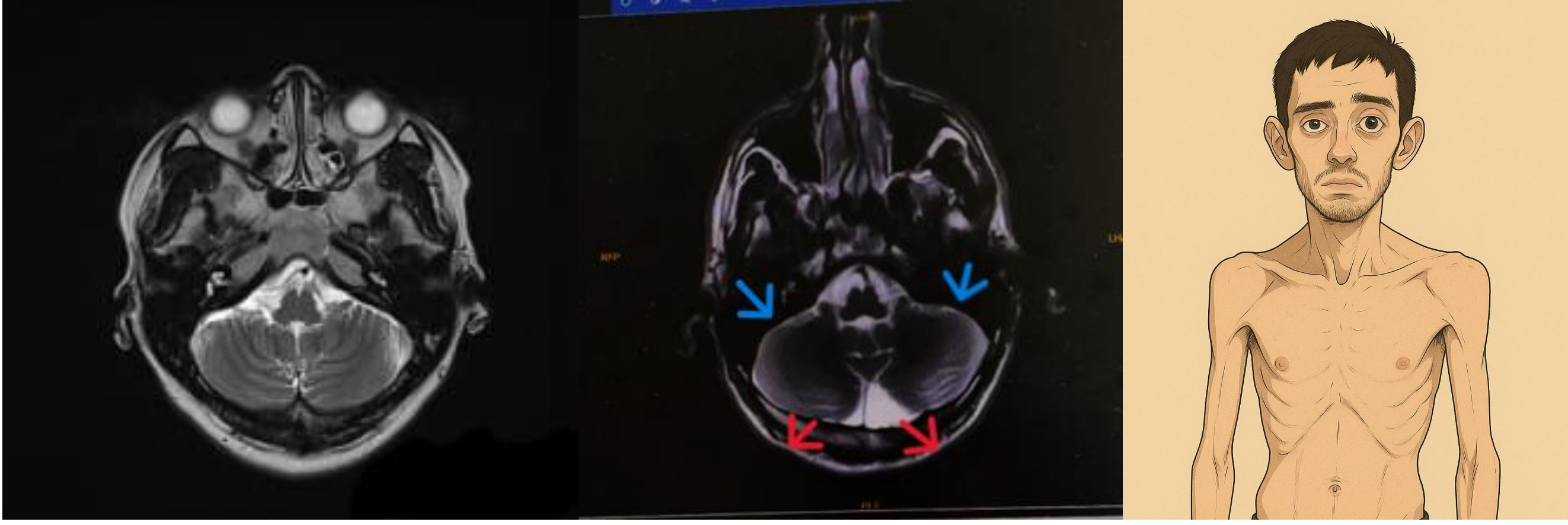
Fasioskapulohumeral musküler distrofi (FSHD) genetik kökenli, ilerleyici kas zayıflığı ile seyreden nadir bir kas distrofisidir. Psikotik bozukluklarla birlikteliği literatürde oldukça sınırlı olup, çoğu zaman yalnızca olgu sunumları ile raporlanmıştır(Preston ve ark. 2020). Bu çalışmada, FSHD tanılı genç bir erkekte ortaya çıkan akut psikotik tablonun klinik özellikleri, tedavi süreci ve izlem sonuçları paylaşılmaktadır. Hastadan sunum için onam alınmıştır.

Olgu

Yirmi üç yaşında, lise mezunu erkek hasta, doğum sonrası FSHD tanısı ile takip edilmektedir. Daha önce psikiyatrik yakınması olmayan hasta, başvurusundan iki ay önce FSHD tanılı kız kardeşinin evliliği sonrası aileyle iletişimi kesme, abur cubur tüketiminde artış, geceleri araçla amaçsız dolaşma, eşyalara zarar verme, annesinin kopyası ile değiştirildiğine ilişkin paranoid düşünceler, çocukluğunda tanınan bir siyaset adamı tarafından köşke götürüldüğü, satranç ustası Magnus Carlsen ile satranç oynadığı, bu kişi tarafından takip edildiği şeklinde paranoid ve grandiyöz sanrılarının olması nedeniyle psikiyatri kliniğine başvurması üzerine kliniğimize yatışı yapıldı. Özgeçmişinde madde/alkol kullanım öyküsü olmayan hastanın yatışında yapılan ruhsal durum muayenesinde bilinç açık, yönelimi tam, muayeneye koopere, özbakımı azalmış, konuşma hafif dizartrik, hızlanmış fakat amaca yönelik, duygudurum disforik, duygulanım duygudurumla uyumlu, düşünce akışında hızlanma, çağrışımlarda dağınıklık, büyüklük sanrıları ve paranoid sanrılar, psikomotor huzursuzluk saptandı.

Yatışında yapılan biyokimyasal tetkiklerinde CK (314 U/L) olarak sonuçlanan hastanın ilk epizod psikoz tablosunun etiyojisine yönelik yapılan Beyin MRG sonucunda serebellar hemisferlerde yaş ile uyumsuz hafif volüm kaybı, posterior serebellar BOS mesafesinde bilateral olarak artış izlendi. EEG sonucu normal olarak raporlandı.

Tedavisi olanzapin 10 mg/gün olarak düzenlendi. Olanzapin başlanması sonrası AST (266 U/L)ve ALT (505 U/L) değerlerinde yükselme olması sebebiyle tedavisi paliperidon 9 mg/gün ve klonazepam 1mg/gün olarak değiştirildi. Bu tedavi ile sanrılarının kısmen gerilediği, agresyonun azaldığı gözlemlendi. Yatışında yapılan PANSS puanı 65 ve BPRS 31 iken; taburculuğunda yapılan PANSS 35 ve BPRS 4 puan olarak değerlendirildi. Ekstrapiramidal sistem (EPS) muayenesinde herhangi bir yan etki görülmedi. Halen paliperidon 9 mg/gün tedavisi kullanan hastanın belirtileri remisyonda olup tedavisine ayaktan psikiyatri kontrolleri ile devam edilmektedir.



Görsel, Yapay Zeka (ChatGPT,OpenAI) desteğiyle oluşturulmuştur.

Tartışma

Fasioskapulohumeral musküler distrofi (FSHD), genetik olarak belirlenen ve progresif kas zayıflığıyla seyreden, Duchenne ve miyotonik distrofinin ardından üçüncü en sık görülen kas distrofisidir. Kas sisteminin yanı sıra, son yıllarda FSHD'de santral sinir sistemi (SSS) etkileniminin de göz ardı edilemeyecek düzeyde olduğu anlaşılmaya başlanmıştır. Psikotik bozukluklarla birlikteliği nadir olmakla birlikte, sınırlı sayıda olgu sunumu ve nörogörüntüleme çalışması, bu olasılığın biyolojik bir temeli olabileceğini düşündürmektedir (Sharma ve Namrata 2004).

Sharma ve Namrata (2004), genetik olarak doğrulanmış FSHD tanılı bir ailede, üç nesilde iki erkekte şizofreni geliştiğini bildirmiştir. Kalkman ve ark. (2007) yürüttüğü fonksiyonel ve yapısal beyin görüntüleme çalışmalarında ise, FSHD'li hastalarda gri cevher hacminde azalma ve frontostriatal devrelerde yapısal bozulmalar izlenmiştir. Bu değişikliklerin, frontal lob bağlantılı işlevlerde (gerçeklik değerlendirmesi, dürtü kontrolü, sosyal biliş) aksamalara neden olarak psikotik belirtileri kolaylaştırabileceği öne sürülmüştür.

Benzer şekilde, Rocca ve ark. (2006) FSHD hastalarında yapılan ileri düzey nörogörüntüleme çalışmalarında frontal, parietal ve insular korteksler ile bazal gangliyon ve talamus gibi subkortikal yapılarda mikroyapısal bozulmalar tespit etmişlerdir. Ayrıca, beyaz cevher yollarında da diffüz anormallikler tanımlanmıştır. Bu bulgular, FSHD'nin yalnızca periferik bir kas hastalığı değil, aynı zamanda merkezi sinir sisteminde yaygın etkilenim yaratabilen bir bozukluk olabileceğini düşündürmektedir.

Bizim olgumuzda, paranoid ve grandiyöz temalı sanrılar ön plandaydı. Başlangıçta olanzapin tedavisine olumlu yanıt alınsa da, karaciğer enzimlerinde yükselme nedeniyle tedavi paliperidon ile sürdürülmüştür. Paliperidon tedavisi sonrasında sanrılarda gerileme ve davranışsal kontrol sağlanmış; ekstrapiramidal yan etki izlenmemiştir. Tedavi sürecinde yatışta PANSS: 65 / BPRS: 31, taburculukta PANSS: 37 / BPRS: 4 ile ölçülen skorlar, klinik yanıtı desteklemiştir.

Hastamızın yatışı sırasında çekilen kranial MRG'nda görülen serebellar volüm kaybı dikkati çekmiştir. Bu bulgu, serebellumun bilişsel işlevlerdeki rolü göz önünde bulundurulduğunda, dikkat, yürütücü işlevler ve sosyal biliş alanlarında bozulmalarla ilişkili olabilir. Literatürde FSHD ile serebellar atrofiyi doğrudan ilişkilendiren çalışmalar sınırlı olsa da, serebellar yapılar ile frontal korteks arasındaki bağlantıların (serebro-serebellar döngüler) bozulması, düşünce akışında dağınıklık, psikomotor ajitasyon ve inanç sistemlerindeki bozulmalarla ilişkili olabilir. Bu bağlamda, hastamızda izlenen MR bulgusu, klinik tabloyla uyumlu bir merkezi sinir sistemi etkilenimi olarak değerlendirilebilir (Sharma ve Namrata 2004).

Sonuç olarak, FSHD'li bireylerde nadir de olsa psikotik bozuklukların gelişebileceği akılda tutulmalı, tanı ve tedavi süreci nöroloji, psikiyatri ve genetik uzmanlık alanlarının iş birliğiyle yürütülmelidir. Rocca ve arkadaşlarının ortaya koyduğu nörogörüntüleme bulguları ve hastamıza ait Kranial MRG sonuçları, FSHD'nin santral etkileniminin düşündüğümüzden daha yaygın olabileceğini göstermektedir. Bu nedenle, özellikle nörogörüntüleme ve genotip-fenotip ilişkilerini ele alan daha geniş örneklemli, prospektif çalışmalar yapılmalıdır. Bu tür çalışmalar, hem psikotik belirtilerin patofizyolojisini anlamaya hem de bu nadir birlikteliğe özgü tedavi stratejileri geliştirmeye katkı sağlayacaktır.

Kaynaklar

1-) Kalkman JS, Schillings ML, van der Werf SP, Padberg GW, Zwarts MJ, van Engelen BG ve ark. Psychiatric disorders appear equally in patients with myotonic dystrophy, facioscapulohumeral dystrophy, and hereditary motor and sensory neuropathy type I. *Acta Neurol Scand* 115(4):265-70 (2007)

2-) Preston M, Tawil R, Wang LH. Facioscapulohumeral muscular dystrophy. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA ve ark., editors. *GeneReviews*®[Internet]. Seattle (WA): University of Washington; 1993-2020 [Güncellenme tarihi 17 Aralık 2020].

3-) Rocca MA, Falini A, Comi G, Filippi M. Modifications of brain tissue volumes in facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Neuroimage* 32(4):1231-6 (2006)

4-) Sharma S, Namrata S. Association of schizophrenia and mental retardation with facio-scapulohumeral muscular dystrophy. *Neurol India* 52(1):104-5 (2004)