

# Nöropsikiyatrik Semptomlarla Seyreden Gaucher-Tip 1 Tanılı Hastaya Yaklaşım: Bir Olgu Sunumu

Kamile Çakmak<sup>1</sup>, İrem Yıldırım<sup>1</sup>, Abdullah Arcan<sup>2</sup>, Yasin Kavla<sup>1</sup>, Ömer Faruk Demirel<sup>1</sup>

<sup>1</sup>İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Ruh Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, İstanbul, Türkiye

<sup>2</sup>İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Nöroloji Anabilim Dalı, İstanbul, Türkiye

## Giriş ve Amaç

Gaucher hastalığı (GH) en sık görülen lizozomal depo hastalıklarından biridir ve Merkezi Sinir Sistemi (MSS) tutulumuna göre üç alt tipi bulunmaktadır. GH-Tip 1, MSS tutulumu olmayan ve en iyi prognozlu olan tip olarak bilinse de mevcut literatürde GH-Tip 1’de önemli nöropsikiyatrik bulguların gözlemlendiği dikkat çekmektedir.

Bu olgu sunumunda nöropsikiyatrik semptomlar sergileyen GH-Tip 1 tanılı bir hasta sunulmaktadır. Olgu sunumu için hastadan aydınlatılmış onam alınmıştır.

## Olgu

37 yaşında, GH-Tip 1 tanılı kadın hasta son bir aydır şiddeti artan depresif duyudurum, algılamada zorluk, çift görme, işlevsellikte azalma, suicidal düşünceleri ve başının solunda lokalize ağrı şikayetleriyle tarafımıza başvurdu.

İlk şikayetlerinin 13 yaşında depresif yakınmalarla olduğu ve ilaç tedavisinden fayda görmediği, 23 yaşında psikotik depresyon tanısı aldığı, düzenli psikiyatri takibinin olmadığı öğrenildi. Bir sene önce duygusal stresörle tetiklenen depresif yakınmaları olması üzerine 21 gün psikiyatri servisinde yatışının yapıldığı, venlafaksin 375mg/gün ve olanzapin 5mg/gün tedavisinden fayda görmediği; 6 ay sonra yeniden yatışının olduğu ve 4 seans EKT ile paroksetin 20mg/gün, venlafaksin 75mg/gün, klonazepam 4mg/gün tedavisiyle kısmi remisyonu olduğu öğrenildi.

Ruhsal durum muayenesinde özbakımı azalmış, bilinci açık, koopere ve oryanteydi. Duyudurumu depresif, duygulanımı çökkündü. Düşünce içeriğinde suicidal temaları hakimdi. Aktif psikotik bulgusu yoktu. Dikkati kolay çeliniyordu. Montreal Bilişsel Değerlendirme’den 15/30 puan aldı. Nörolojik muayenesinde bilateral ellerinde myoklonusları mevcuttu. Kranial-MR görüntülemesinde patoloji saptanmadı. Uyku-uyanıklık EEG’de sol temporooksipital bölgede fokal epileptiform aktivite saptandı.

Hasta yatışı boyunca 10 seans EKT aldı. 25 günün sonunda lityum 600mg/gün, olanzapin 15mg/gün, ketiapin XR 300mg/gün tedavisi ile suicidal söylemleri olmayan, depresif duyudurumunda kısmen düzelme gözlenen hasta taburcu edildi.

## Tartışma

GH-Tip 1, MSS tutulumu yapmayan alt tipi olarak bilinmektedir. Birkaç vaka bildirimi ve araştırma nöropsikiyatrik bulguların eşlik ettiğini bildirilmiş olmakla beraber mevcut literatürde GH-Tip 1’de gözlenen nöropsikiyatrik semptomlarla ilgili bilgiler kısıtlıdır.

Bu olgu sunumunda GH-Tip 1 tanılı depresif bir hasta bağlamında, GH-Tip 1’de gözlenebilecek nöropsikiyatrik bulguların tanımlanması ve yönetilmesi ele alınmıştır.

**Anahtar Kelimeler:** Depresyon, Gaucher hastalığı, nöropsikiyatrik bulgular

#### KAYNAKÇA

Aflaki, E., Westbroek, W., & Sidransky, E. (2017). The Complicated Relationship between Gaucher Disease and Parkinsonism: Insights from a Rare Disease. *Neuron*, 93(4), 737–746. <https://doi.org/10.1016/j.neuron.2017.01.018>

Biegstraaten, M., Wesnes, K. A., Luzy, C., Petakov, M., Mrcic, M., Niederau, C., Giraldo, P., Hughes, D., Mehta, A., Mengel, K., Hollak, C. E. M., Maródi, L., & van Schaik, I. N. (2012). The cognitive profile of type 1 Gaucher disease patients. *Journal of Inherited Metabolic Disease*, 35(6), 1093–1099. <https://doi.org/10.1007/s10545-012-9460-7>

Goker-Alpan, O., Schiffmann, R., Park, J. K., Stubblefield, B. K., Tayebi, N., & Sidransky, E. (2003). Phenotypic continuum in neuronopathic gaucher disease: an intermediate phenotype between type 2 and type 3. *The Journal of Pediatrics*, 143(2), 273–276. [https://doi.org/10.1067/S0022-3476\(03\)00302-0](https://doi.org/10.1067/S0022-3476(03)00302-0)