

FEBRİL KONVÜLSİYONUN GENETİK ETYOPATOGENEZİNE YAKLAŞIM : HASTALARIN KARDEŞLERİNDEKİ EEG BULGULARI

Uğur Karagöl*

Febril konvülsiyonlar (FK) bugüne kadar bazı yazarlarca epilepsiden ayrı bir grupta sınıflandırılmış ise de (2,3,9,10) diğerleri tarafından epilepsiler ile birlikte ele alınmıştır (7,1). Epilepsi ve epileptik sendromların 1985 teki (4) internasyonal sınıflamasında febril konvülsiyonlar «koşullara bağlı konvülsiyonlar» olarak tariflenmiştir. Degen ve arkadaşları (5) yaptıkları bir araştırmada FK'lu hastaların istirahat EEG'lerinde hiçbir patoloji bulmaz iken uyku EEG'lerinde % 53 oranında 3 - 4 Hz diken-dalga aktivitesi tesbit etmişlerdir. Komplike FK'lu hastalarda ise daha belirgin epileptik aktivite belirlenmiştir. FK'lu ve epilepsililerde aile hikayesi oldukça yüksek oranda (% 45) pozitif bulunmuştur. Aynı araştırmacılar yaptıkları bir başka çalışmada (6) FK'lu hastaların kardeşlerine EEG çekerek ailevi yatkınlığı araştırmışlardır.

Biz de çalışmamızda 20 FK'lu hastanın toplam 34 kardeşine EEG çekerek genetik etyopatogenezin FK üzerindeki etkisini araştırdık.

MATERYAL VE METOD

FK'lu 20 hastanın yaş dağılımı 9,5 ay - 5 yaş arasında (ortalama 29,6 ay) idi. Hastaların 10'u kız, 10'u erkek idi. Bu 20 FK'lu hastanın 14 tanesinde basit FK, 6 tanesinde komplike FK vardı. On dört basit FK'lu hastanın 8'i kız, 6'sı erkekti ve bu 14 hastanın toplam 24 kardeşi vardı. Kardeşlerin hepsine EEG çekildi.

Komplike FK'lu 6 hastanın 3'ü kız, 3'ü erkekti ve bu hastaların 10 kardeşi vardı, hepsine EEG çekildi.

Kardeşlerin 11'ine uyku EEG si, 23'üne istirahat EEG si çekildi.

Hastalara 8 kanallı EEG cihazı ile 20 dakikalık EEG ler çekildi.

* A. Ü. Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı Başkanı Prof. Dr.

Hastaların uyku EEG leri Tricloryl (trikloretil fosfat monosodyum) ile uyku provokasyonlu olarak çekildi.

BULGULAR

Yirmi FK'lu hastanın yaşları 9,5 ay - 5 yaş arasında (ortalama 29,6 ay) idi. Bu 20 hastanın 10'u kız, 10'u erkekti.

Yirmi FK'lu hastanın 14'ünde (% 70) basit FK, 6'sında (% 30) komplike FK* tesbit edildi.

Bu 20 FK'lu hastanın 34 kardeşi çalışma grubumuzu oluşturdu. Yirmi dört çocuk (13 erkek, 11 kız) basit FK'lu hasta kardeşi, 10 çocuk (6 erkek, 4 kız) komplike FK'lu hasta kardeşi idi.

Otuz dört kardeşin yaşları 3 - 10 yaş arasında (ortalama 6 yaş) idi. Bu çocukların 19'u erkek (% 56), 15'i kız (% 44) idi.

Basit FK'lu hastaların kardeşlerinin yaşları 3 - 9 yaş arası (ortalama 5,8 yaş), komplike FK'lu hastaların kardeşlerinin yaşı ise 5 - 10 yaş arası (ortalama 7 yaş) idi.

FK'lu hastaların kardeşlerinin EEG'leri :

— Basit FK'lu hastaların kardeşlerinin EEG'ler (Tablo 1);

Tablo 1 : Basit FK'lu hastaların kardeşlerindeki EEG bulguları

Hasta Sayısı	Yaş Ort.	EEG		
		Normal	Epileptik	Yavaş Dalga Paroksizmi
24	5.8	8 (% 33.3)	6 (% 25)	10 (% 41.6)

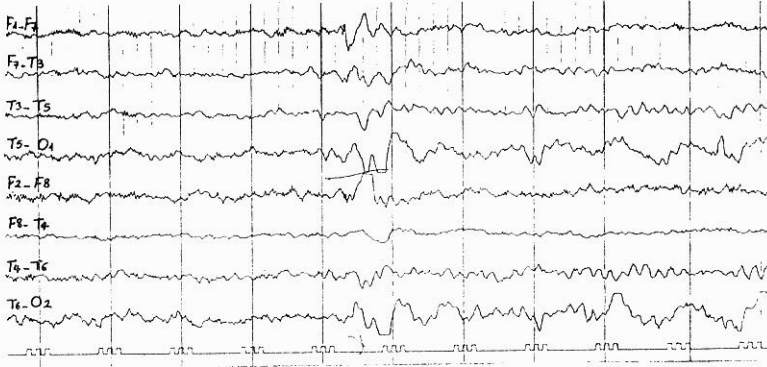
Sekiz hastanın (5'i kız, 3'ü erkek) 5'ine uyku EEG'si, 3'üne ise istirahat EEG; si çekildi ve traseleri normal bulundu (% 33,3).

On çocuğun (% 41,6) (7 erkek, 3 kız) EEG'sinde ise yaygın yavaş dalga (delta-teta aktivitesi) paroksizmi belirlendi (Şekil 1). Bu çocukların 3'üne uyku, 7'sine istirahat EEG'si çekildi.

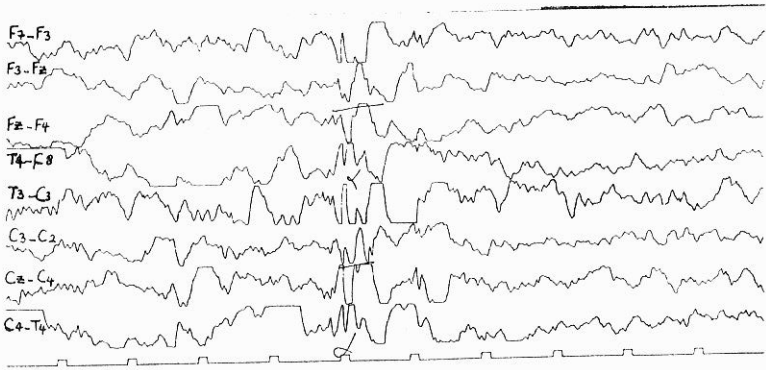
Altı kardeşte ise (% 25) (3 kız, 3 erkek) EEG'de epileptik bozukluk vardı (Şekil 2).

* Komplike FK kriterleri (11) :

1. Konvülsiyonun 15 dakikadan uzun sürmesi
2. Bir günde birden fazla konvülsiyon geçirilmesi
3. Konvülsiyondan sonra nörolojik bulguların olması.



Şekil 1 : FK'lu bir hastanın kardeşine ait yavaş dalga paroksizmi gösteren EEG.



Şekil 2 : FK'lu bir hastanın kardeşine ait yaygın epileptik bozukluk gösteren EEG.

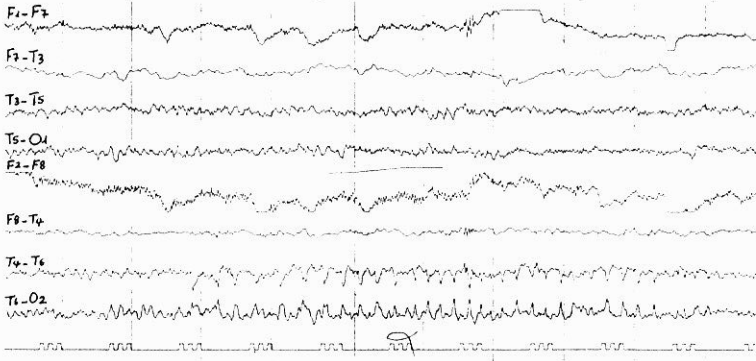
Epileptik bozukluk 3'ünde yaygın, 3'ünde ise fokal bulundu (Şekil 3). Bu çocukların 3'üne uyku EEG'si 3'üne istirahat EEG'si çekildi.

— Komplike FK'lu hastaların kardeşlerinin EEG'leri (Tablo II).

Bu çocukların 8'inin (% 80) (4'ü kız, 4'ü erkek) EEG'leri normal idi.

İki kardeşin (% 20) (2'si de erkek) EEG'sinde yaygın yavaş dalga (delta-teta aktivitesi) paroksizmi mevcuttu. Çocukların tümüne istirahat EEG'si çekildi.

— Toplam olarak 34 kardeşin 12'sinin (% 35,3) EEG'sinde yaygın yavaş dalga paroksizmi, 6'sında (% 17,6) epileptik bozukluk, 16'sında da (% 47) normal bioelektrik aktivite tesbit edildi.



Şekil 3 : FK'lu bir hastanın kardeşine ait fokal epileptik bozukluk gösteren EEG.

Tablo II : Komplike FK'lu hastaların kardeşlerindeki EEG bulguları

Hasta Sayısı	Yaş Ort.	EEG		
		Normal	Epileptik	Yavaş Dalga Paroksizmi
10	7	8 (% 80)	0	2 (% 20)

TARTIŞMA

FK'lu hastaların kardeşlerinin uyku EEG'lerine ait bulgular sadece Degen ve arkadaşları (6) tarafından bildirilmiştir.

FK'lu hastaların kardeş ve ailelerine ait istirahat EEG'leri ise Metrakos (8) tarafından incelenmiş ve ailelerde % 7 oranında, kardeşlerde ise % 24 oranında epileptik deşarjlar tesbit edilmiştir. Çalışmamızda EEG'si anormal olan 18 çocuğun 6'sına uyku EEG'si çekildi. Uyku Tricloryl (Trikloretıl fosfat monosodyum) şurup ile provoke edildi ve şurup verildikten 30-45 dakika sonra çocukların uyku EEG'leri çekildi. Oniki hastaya ise istirahat trasesi çekildi. Buna karşın EEG'sinde epileptik bozukluk tesbit edilen 6 çocuğun 3'üne uyku, 3'üne ise istirahat EEG'si çekildi. Bu sonuçlar epileptik aktivitenin uyku traseslerinde daha fazla görülebileceğini destekler niteliktedir.

FK etyolojisinde genetiğin rolünün olduğu şüphesizdir. Değişik geçiş yolları tariflenmekle birlikte en son Tsuboi (12) 1982'de poligenik geçişten bahsetmiştir.

Degen ve arkadaşları (6) yaptıkları çalışmada FK'lu hasta kardeşlerinin EEG'lerinde % 66,7 oranında epileptik deşarj tesbit etmişler ve EEG anormalliğinin muhtemelen mültifaktöriyel geçişe bağlı olduğunu savunmuşlardır. Bizim çalışmamızda FK'lu hastaların kardeşlerine çekilen EEG'lerde % 17,6 oranında epileptik deşarj, % 35,3 oranında ise yavaş dalga (delta-teta ritminde) paroksizmi tesbit edilmiştir. Çalışmamızda paroksizmal aktivitenin yüksek oranda, epileptik aktivitenin ise daha düşük oranda olması olasılıkla hastalarımıza düşük oranda uyku EEG'si çekmemize bağlıdır. Degen ve arkadaşları (6) epileptik deşarjları daha çok uykuya dalış sırasında tesbit etmiş, bunun da uyku durumundaki değişmeye bağlı olduğunu savunmuşlardır.

Çalışmamızda basit FK'lu hastaların kardeşlerinin EEG'lerinde epileptik deşarj % 25 oranında tesbit edilirken, komplike tip FK'lu hastaların kardeşlerinde epileptik deşarj görülmedi. Bunun nedeni de muhtemelen komplike tip FK'lu hasta ve kardeş sayısının az olması ve bunlara sadece istirahat EEG'lerinin çekilmiş olmasıdır. Degen ve arkadaşlarının (6) yaptığı çalışmada basit ve komplike FK'lu hastaların kardeşlerinin EEG'lerinde tesbit edilen epileptik deşarj oranları hemen hemen birbirine eşit derecede bulunmuştur.

Sonuç olarak; hasta sayımız az olmasına rağmen FK'lu hastaların kardeşlerindeki EEG bozukluklarının FK'un geçişinde genetik etyolojinin önemli olduğunu ve en azından ailevi meyilin bulunabileceğini ve bu etmenlerin multifaktöriyel olabileceğini telkin etmiştir. Daha geniş çalışma gruplarının sonuçları ise konuyu daha da aydınlatacaktır.

ÖZET

Bu çalışmada 20 febril konvülsiyonlu (14 basit tip, 6 komplike tip) çocuğun toplam 34 kardeşinde EEG çekerek genetik etyopatogenezin febril konvülsiyon üzerindeki olası etkisi araştırıldı. EEG basit febril konvülsiyonlu hastaların kardeşlerinin 8 (% 33.3)'inde normal, 6 (% 25)'sında epileptik ve 10 (% 41.6)'unda yavaş dalga paroksizmi gösterdi. Komplike febril konvülsiyonlu hastaların kardeşlerinin 8 (% 80'inde) normal, 2 (% 20)'sinde yavaş dalga paroksizmi tarzında yorumlandı. Febril konvülsiyonlu hastaların kardeşlerindeki EEG bozuklukları febril konvülsiyonda genetik etyolojinin önemli olduğunu ve en azından ailevi meyilin bulunabileceğini telkin etmiştir.

Anahtar Kelime : Febril Konvülsiyon, EEG

SUMMARY

An Approach To Genetic Etiopathogenesis of Febrile Convulsion : EEG Findings in Febrile Convulsion Patients' Siblings

In this study EEG tracings in 34 siblings of 20 children with febrile convulsions were recorded to look for likely role of genetic etiopathogenesis in febrile convulsion. EEGs in simple febrile convulsion group's siblings were interpreted as normal in 8 (33.3 %), epileptic in 6 (25 %) and paroxysmal with slow waves in 10 (41.6 %). EEG tracings in complex febrile convulsion group children's siblings showed 8 (80 %) normals and 2 (20 %) slow wave paroxysm.

EEG abnormalities in febrile convulsion patients' siblings suggested importance of genetic or at least presence of familial tendency in etiology of febrile convulsions.

Key Words : Febrile convulsion, EEG

KAYNAKLAR

1. Breg WR Yannet H : The child in a convulsion, *Pediatr Clin North Am* 9 : 101-12, 1962.
2. Cavazzuti GB Benatti C : Significatoe valore diagnostico delé attivazione meimidica nello studio elettroencefalografico delle convulsioni febbrili nell infanzia, *Clin Pediatr (Bologna)* 43 : 608-21, 1961.
3. Cavazzuti GB Trovarelli A : Contributo allo studio delle convulsioni febbrili dell infanzia : Considerazioni su 230 casi, *G Psichiatr Neuropatol* 89 : 499-543, 1961.
4. Comission on Classification and Terminology of the International League Against Epilepsy. Proposal for classification of epilepsies and epileptic syndromes, *Epilepsia* 26 : 268-78, 1985.
5. Degen R : Die diagnostische Bedeutung des Schlaf-EEGs bei Kindern mit Fieberkrampfen, *Schweiz Arch Neurol Psychiatr* 127 : 15-9, 1980b.
6. Degen R Degen HE Hans K : A Contribution to the Genetics of Febrile Seizures : Waking and Sleep EEG in Siblings, *Epilepsia* 32 (4) : 515-522, 1991.
7. Lennox WG Lennox MA : *Epilepsy and related disorders*, Vol 1 Boston, Little Brown, 1960.
8. Metrakos JD Metrakos K : Genetic factors in epilepsy, In; Niedermeyer E. ed. *Modern problems of pharmacopsychiatry, Epilepsy*, Basel : S Karger, 71-86, 1970.
9. Millichap JG : *Febrile convulsions*. New York : Macmillian. 1968.
10. Millichap JG : The definition of febrile seizures. In : Nelson KB, Ellenberg JH, eds. *Febrile seizures*. 1981, New York : Raven Press, 1-3.
11. Nelson KB Hirtz GD : *Febrile seizures*. 1989, The C.V. Mosby Company, 439-443.
12. Tsuboi T : *Febrile convulsions*. In : Anderson VE, Hauser WA, Penry JK et al., eds. *Genetic basis of the epilepsies*. 1982, New York : Raven Press, 123-134.