

# Nöroakantositoz Vaka Takdimi

Remzi Yiğiter<sup>1</sup>, Mehmet Ali Elçi<sup>1</sup>, Haşmet Hanağası<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Gaziantep Üniversitesi, Nöroloji Anabilim Dalı, Gaziantep, Türkiye

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

## ÖZET

Nöroakantositoz; nadir görülen multisistemik ve nörodejeneratif bir hastalıktır. Hastalık distoni, motor ve fonik tikler, jeneralize kore, stereotipi gibi hareket bozukluklarının yanı sıra polinöropati şeklinde de ortaya çıkabilir. Ayrıca disartri ve disfaji sık görülen semptomlardır. 36 yaşındaki bayan hasta, yaklaşık 10 yıldır ilerleyici özellikte olan ve son 4-5 yıldır belirginleşen yürüme güçlüğü, konuşma bozukluğu ile yüz, gövde ve ekstremitelerde istem dışı hareketleri mevcuttu. Erkek kardeşinde de çocukluktan beri olan yürüme bozukluğu varmış ancak herhangi bir tanı almamış. Nörolojik muayenesinde dizartrik konuşma, gövdede, sağ alt ekstremitede ve orofasiolingual bölgede distoni ile özellikle ekstremitelerde distallerinde koreiform hareketler saptandı. Hastanın derin tendon refleksleri (DTR) total hipoaktif idi. Hastanın rutin kan tetkiklerinde kreatin kinaz(CK) (1151u/l) (referans 129-168 u/l) yüksekliği dışında anormallik saptanmadı. Kranial MRG'de bilateral caudat nucleus ve lentiform nucleusta atrofi saptandı. Hastanın periferik yaymasında yaygın akantosit görülmesi ve EMG'sinde ılımlı sensorimotor polinöropati saptanması sonucu nöroakantositoz tanısı konuldu.

Bu nadir görülen hastalığın bulgularının tekrar gözden geçirilmesi ve hareket bozukluğu ile gelen hastalarda elektromiyografik incelemenin önemini vurgulamak amacıyla sunulmuştur.

**Anahtar sözcükler:** nöroakantositoz, polinöropati

## NEUROACANTHOCYTOSIS: A CASE REPORT

### ABSTRACT

Neuroacanthocytosis is a rare multisystemic and neurodegenerative disease. That may also occur with a form of polyneuropathy as well as fonik motor tics, generalized chorea, stereotype. In addition dysarthria and dysphagia symptoms are often seen. 36-year-old female patient who has had progressive gait disturbance, speech impairment and involuntary movements in the face, trunk and extremities for about 10 years. These complaints have increased in the last 4-5 years. Her brother had gait disturbance since her childhood. Dysarthri, dystonia in the trunk, right lower extremity and orofasiolingual and choreiform movements especially of the distal extremities were detected in the neurological examination. Deep tendon reflexes (DTR) were hypoactive. Except for high level of creatine kinase(CK) (1151u/l) (reference 129-168 u/l) routine blood test results were normal. Cranial MRI showed atrophy in bilateral caudate nucleus and lentiform nucleus. Neuroacanthocytosis was diagnosis because of much more acanthocytes were seen in the peripheric blood smear and moderate sensorimotor polyneuropathy was detected in the EMG.

Our purpose is to review neuroacanthocytosis' symptoms and to emphasize the importance of electromyographic examination in patients with movement disorders.

**Key words:** neuroacanthocytosis, polyneuropathy

**Y**akın zamanda yayınlanan bir derlemede nöroakantositoz sendromları ayrıntılı olarak sınıflandırılmaya çalışılmıştır. Bu sınıflamada iki geniş nöroakantositozis sendrom grubu vardır. Birincisi etyolojisinde genetik bozukluğun yattığı nörodejenerasyonla seyreden çekirdek çekirdek (core) nöroakantositoz sendrom grubudur ki bazal ganglion tutulumu, hareket bozuklukları, kognitif hasar ve psikiyatrik semptomlarla seyreder. Kliniğinde hareket bozukluğu gösteren bu grup olgumuza da içeren ana kategoriyi oluşturur. Bir diğer grup ise lipoprotein metabolizma bozukluğuyla seyreden dorsal kolumna dejenerasyonu ve polinöropatinin klinik tabloda

hakim olduğu gruptur. Ayrıca birçok sistemik durum da akantositozla ilişkilidir (Tablo 1) (1).

Nörodejeneratif nöroakantositoz sendromları hareket bozukluğunun ön planda olduğu, polinöropati ve diğer nörolojik anormallikler ile periferik kanda 'akantosit' olarak nitelenen eritrositlerin görülmesi ile tanınan, etyolojisinde heterojen bir grup genetik hastalığın sorumlu bulunduğu bir sendromdur (2). Akantositoz terimi yunanca 'diken' anlamına gelen 'thorn' kelimesinden türetilmiştir. Akantosit; eritrositlerin genellikle uçlarında olan şişme ile rastgele dağılmış dikensi projeksiyonları olan kontrakte eritrositlere denir (3,4) (Şekil 1).

**Tablo 1.** Nöroakantositozis sendrom tipleri (Kaynak 1 den değiştirilerek alınmıştır.)

<b>Çekirdek'core' nöroakantositozis sendromu (nörodejeneratif)</b>	<b>Lipoprotein hastalıklarıyla ilişkili nöroakantositozis</b>	<b>Nörolojik bulgular oluşturabilen sistemik durumlardaki akantositozis</b>
<ul style="list-style-type: none"> <li>- Kore-akantositoz</li> <li>- McLeod sendromu</li> <li>- Huntington benzeri hastalık 2</li> <li>- Pantotenat kinaz ilişkili nörodejenerasyon</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Abetalipoproteinemi (Bassen-Kornzweig sendromu)</li> <li>- Ailesel hipobetalipoproteinemi</li> <li>- Anderson Hastalığı</li> <li>- Atipik Wolman Hastalığı</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Ciddi malnutrisyon (örn: anorexia nervosa)</li> <li>- Kanserler,sarkoma</li> <li>- Tiroid hastalıkları, mikşödem</li> <li>- Splenektomi</li> <li>- Karaciğer sirozu, hepatik ensefalopati</li> <li>- MELAS(Mitochondrial Encephalopathy With Lactic Acidosis and Stroke-Like Episodes)</li> <li>- Psöriazis</li> <li>- Eales hastalığı (angiopati retinae juvenil)</li> </ul>

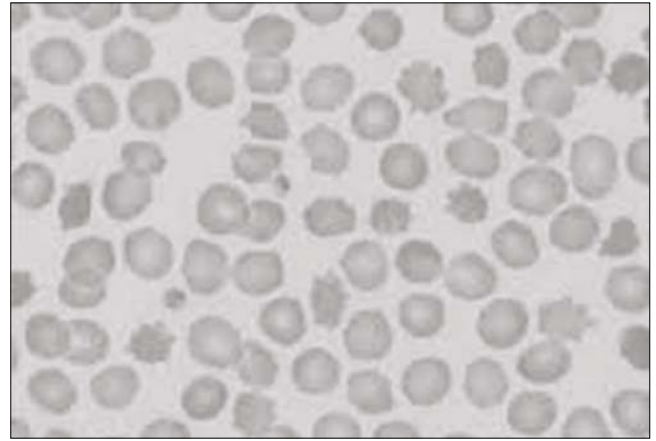
Nörodejeneratif nöroakantositoz sendromu multisistemik ve nörodejeneratif bir hastalık grubu olup Huntington Hastalığı (HH)'ndan sonra görülen herediter korein en sık nedenidir (3,5). Kore-akantositoz, çekirdek nöroakantositoz grubunun alt tipidir. Bu alt tipler arasında bazı farklar bulunmaktadır. Bu farklar ayırıcı tanı açısından önemlidir. Başlıca farklar Tablo 2'de özetlenmiştir.

Bu nadir görülen sendrom, bulgularının tekrar gözden geçirilmesi ve kore, distoni gibi hareket bozukluğu olan ve özellikle HH düşünülen genç erişkinlerde ayırıcı tanıda nörodejeneratif nöroakantositoz sendromlarının da düşünülmesi gerektiğini vurgulamak amacıyla sunulmuştur.

Biz bu olgu sunumumuzu nörodejeneratif nöroakantositoz sendromları çerçevesinde sunacağız.

## Olgu

36 yaşındaki sağ eli hasta yaklaşık 10 yıldır ilerleyici özellikte olan ve son 4-5 yıldır belirginleşen yürüme güçlüğü, konuşma bozukluğu ile yüz, gövde, kol ve

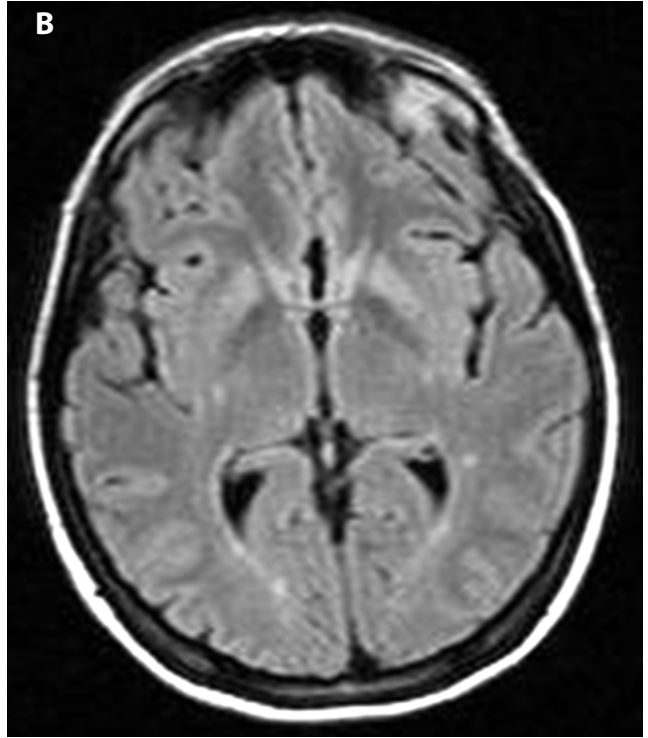


**Şekil 1.** Periferik yaymada görülen akantositler (May-Gruenwald-Giemsa; original magnification, 100\_. Scale bar \_25\_m). Kaynak 2'den alınmıştır.

bacaklarda istem dışı hareketlerinin olması nedeniyle başvurdu. Öyküsünde dört - beş yıl önce epidural anestezi ile sezeryan öyküsü mevcuttu. Kendi ifadesine göre şikayetleri sezeryan sonrası artmış. Soygeçmişinde erkek kardeşinde çocukluktan beri olan yürüme bozukluğu varmış ancak herhangi bir tanı almamış. Hastanın nörolojik

**Tablo 2.** Nörodejeneratif nöroakantositoz sendromlarında karşılaştırmalı özellikler (1)

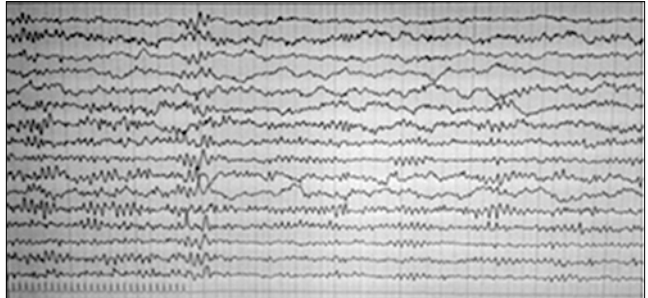
<b>Hastalık</b>	<b>Kore-akantositoz</b>	<b>McLeod sendromu</b>	<b>Huntington benzeri hastalık 2</b>	<b>-Pantotenat kinaz ilişkili nörodejenerasyon</b>
Gen	VPS13A	XK	JPH3	PANK2
Protein	Korein	XK protein	Junctophilin-3	Pantenat kinaz2
Kalıtım şekli	Otozomal resesi	X-bağımlı	Otozomal dominant	Otozomal resesif
Akantositler	+++	+++	Normal	+/-
Serum CK (U/L)	300 – 3000	300 – 3000	+/-	Normal
Nörogörüntüleme	Striatal atrofi	Striatal atrofi	Striatal ve kortikal atrofi	Kaplan gözü bulgusu
Başlangıç yaşı	20 – 30	25 – 60	20 – 40	Çocukluk çağı
Kore	+++	+++	+++	+++
Diğer hareket bozuklukları	Yeme ve yürüyüş distonisi, dil ve dudak ısırma, parkinsonizm	Vokalizasyonlar	Distoni, parkinsonizm	Distoni,parkinsonizm,spastisite
Nöbetler	Jeneralize ve kompleks parsiyel	Jeneralize	Yok	Yok
Nöromusküler bulgular	Arefleksi, güçsüzlük atrofi	Arefleksi, güçsüzlük atrofi	Yok	Yok
Kardiyak bulgular	Yok	Atrial fibrilasyon,maling aritmiler, dilate kardiyomyopati	Yok	Yok



**Şekil 2.** Kranial MRG spin eko T1 sekansa (A) bilateral kaudat nucleus ve lentiform nucleusta atrofi ve FLAIR sekansa (B) bilateral korona radiata ve sentrum semiovale düzeyinde periventriküler -subkortikal beyaz cevherde birkaç adet milimetrik boyutlu nonspesifik lezyonlar.

muayenesinde bilinç açık, koopere, oryante idi. Hastanın konuşması dizartrik olup anlaması normaldi. Gözlerin pozisyonu orta hatta, göz hareketleri her yöne serbestti. Pupiller izokorik, D/ID IR +/- idi. Diğer kraniyal sinir muayeneleri normaldi. Tüm ekstremitelerin motor gücü tamdı. Gövdede, sağ alt ekstremitede ve orofasiolingual bölgede distoni ile özellikle tüm ekstremitelerin distallerinde koreiform hareketler saptandı. Hastanın DTR'leri tamamıyla hipoaktifti. Taban cildi refleksi bilateral fleksör yanıtıydı. Yürüyüşünü yardımsız olarak ancak sağ bacağındaki distoni sebebiyle zorlukla gerçekleştiriyordu. Hastanın rutin kan tetkiklerinde kreatin kinaz (1151 U/L) (referans 129-168 U/L) yüksekliği dışında bir anormallik saptanmadı. Tiroid fonksiyon testleri, tiroid otoantikörleri, eritrosit sedimentasyon hızı, vaskülit tetkikleri normaldi. EKG, normal sinüs ritmindeydi. Kranial MRG'de T1 spin eko sekansında bilateral caudat nucleus ve lentiform nucleusta atrofi saptandı. Ayrıca FLAIR sekansında belirgin görülebilen bilateral korona radiata ve sentrum semiovale düzeyinde periventriküler -subkortikal beyaz cevherde birkaç adet milimetrik boyutlu nonspesifik lezyonlar izlendi (Şekil 2). Ayırıcı tanı açısından Wilson Hastalığı'na yönelik yapılan taramalar negatif sonuçlandı. Transtorasik EKO normal saptandı. Tüm batin USG'de karaciğer sağ lobda hafif büyüme dışında anlamlı bir anormallik saptanmadı. Daha önceye ait epilepsi öyküsü olmamasına rağmen çekilen

EEG de her iki hemisferde orta ve yüksek amplitüdü, teta frekansında keskin karakterli yavaş dalgalar ve bifazik keskin dalgaların izlenmesi üzerine epileptiform anormallik olarak değerlendirildi (Şekil 3). Hastanemizin Hematoloji birimindeki uzmanlar tarafından incelenen periferik yaymada %10 oranında akantosit saptandı. Daha sonra yayma daha ince şekilde yayılmak suretiyle tekrarlandı. Kontrol aynı uzman tarafından incelenen periferik yaymada %50 oranında akantosit görüldü. ENMG'sinde sağ üst ve her iki alt ekstremit motor ve duysal ileti çalışmaları sonucunda ılımlı sensorimotor periferik nöropati saptandı (Şekil 4). Klinik ve laboratuvar testleri sonucu tanı olarak nörodejeneratif nöroakantositoz sendromu düşündüğümüz olguda genetik inceleme yapılamadı. Hastanın hangi alt tipe ait olduğu yazımızın tartışma kısmında tartışılmıştır.



**Şekil 3.** EEG'de her iki hemisferde orta ve yüksek amplitüdü, teta frekansında keskin karakterli yavaş dalgalar ve bifazik keskin dalgalar.

<i>Duysal sinir</i>	<i>Lat(ms)</i>	<i>Amp(uV)</i>	<i>CV(m/s)</i>	<i>Amp(%)</i>
<b>Sağ medianus</b>				
Bilek 1. parmak	2.9	5.2	41.4	
<b>Sağ ulnaris</b>				
Bilek 5. parmak	2.9	9.5	41.4	
<b>Sağ suralis</b>				
Bck ark-d.malle	2.8	8.3	44.6	
<b>Sol suralis</b>				
Bck ark-d.malle	2.7	15	46.3	

<i>Kas (innervasyon)</i>	<i>Yorumlama</i>	<i>Fib</i>	<i>PSW</i>	<i>Voluntary act.</i>		
				<i>Amp</i>	<i>poli</i>	<i>ip</i>
Sağ gastroc caput med (tibialis,s1 s2)	Haf inakt nö	0/10	0/10	-	+	-
Sağ tibialis anterior (peroneus profundus I4 I5)	Haf inakt nö	0/10	0/10	-	+	-
Sol rectus femoris (femoralis I2 L3 I4)	Haf inakt nö	0/10	0/10	3-5 mv	+	-
Sağ rectus femoris (femoralis I2 L3 I4)	Haf inakt nö	0/10	0/10	-	+	-

<i>Motor sinir</i>	<i>Lat(ms)</i>	<i>Amp(mv)</i>	<i>CV(m/s)</i>	<i>Amp(%)</i>	<i>F(ms)</i>
<b>Sağ medianus</b>					
Bilek-APB	5.0	16.4			
Dirsek-bilek	9.1	15.6	48.8	-5	
<b>Sağ ulnaris</b>					
Bilek-ADM	3.8	21.4			
Dirsek-bilek	8.2	18.7	50.0	-13	
<b>Sağ tibialis</b>					
Bilek-AH	6.0	22.1			55.0
Poplite-bilek	15.4	18.6	39.4	-16	
<b>Sol tibialis</b>					
Bilek-AH	4.5	7.5			
Poplite-bilek	14.2	7.2	38.1	-3	
<b>Sağ peroneus</b>					
Bilek-EDB	6.5	6.8			
Fibbas-bilek	14.2	6.0	40.3	-11	
<b>Sol peroneus</b>					
Bilek-EDB	6.3	1.2			
Fibbas-bilek	13.0	1.4	44.8	15	

**Şekil 4.** Sağ üst ve her iki alt ekstremit motor ve duysal ileti çalışmalarında ve iğne EMG de ılımlı sensorimotor polinöropatiyi gösteren bulgular.

## Tartışma

Hastamızın periferik yaymasında akantositlerin görülmesi nedeniyle nöroakantositoz sendromu düşünüldü. Lipoprotein metabolizma bozukluğuna dair yapılan tetkiklerde herhangi bir anormallik saptanmadı. Ayrıca tablo 1 de görülen akantositoz yapan diğer durumlar ekarte edildi. Hastanın erkek kardeşinde de benzer şikayetlerinin olması ve sağlam kardeşlerinin bulunması nedeniyle otozomal resesif geçiş gösterdiğini bize düşündürdü. Ebeveynlerde özellik yoktu. Kardiyak tutulumun olmaması

ve vokalizasyon görülmemesi nedeniyle Mcload sendromu düşünülmeydi. Hastamızın genetik geçiş paterni ve daha sonra bahsedilen nedenlerle kore-akantositoz alt tipi olduğu düşünüldü.

Nörodejeneratif nöroakantositoz sendrom grubu ; zengin nörolojik bulguların görüldüğü heterojen özellikte nadir nörodejeneratif bir hastalık grubudur. (6). HH'den sonra görülen herediter korenin en sık nedenidir. (6) En sık görülen formu otozomal resesif kalıtım göstermekle birlikte OD, X'e bağlı resesif ve sporadik katılan vakalar da mevcuttur (3,5). Otozomal resesif formu genellikle 3. veya 4. dekatta (8-62 yaş arasında) başlar ve hareket bozukluğu, davranış ve kognitif bozulma ile progresif olarak ilerler (3, 5). Her ne kadar alt ekstremitede daha baskın görülen kore en sık ve genellikle ilk ortaya çıkan hareket bozukluğu olsa da distoni, fonik tik, diskinezi ve sterotipi gibi diğer hiperkinetik hareket bozukluklarının yanında ileri dönemde parkinsonizm gibi hipokinetik hareket bozukluğu da görülebilir (3,5-6). Hardie ve arkadaşlarının 19 vakalık serisinde %58 kore, %53 orofasyal diskinezi, %47 distoni, %47 vokalizasyon, %42 tik ve %34 oranında parkinsonizm olmak üzere çeşitli hareket bozuklukları izlenmiştir (5). Hastalığın genç yaşta başlaması ile distoni ve parkinsonizm gelişime olasılığı koreden daha çoktur (5). Hastalarda orofasial distoni, disartri ve disfaji görülür. Ayrıca hastada orolingual distoni (yeme distonisi) olduğu için yemek yeme sırasında dil ve dudağını ısırabilir (3,5). Bizim olgumuzda da yeme distonisi ve dil protrüzyonu vardı. Bu durum her ne kadar hastaların sadece %16 sında gözlenmiş olsa da olan dil protrüzyonu özellikle kore-akantositoz alt tipinin karakteristik özelliğidir (1). Olgumuzun diğer özelliklerine ek olarak dil protrüzyonu ve yeme distonisinin görülmesi kore-akantositoz alt tipi düşüncemizi haklı kıldı. Bu hastalık grubunda bulunan davranışsal değişiklikler arasında anksiyete, depresyon, obsesif kompulsif bozukluk, paranoid delüzyonlar, apati, impulsivite gibi emosyonel labilite sık olarak izlenir (3). Subkortikal demans gibi kognitif bozulmalar hastalığın geç dönemine ait özelliktir (3,5). Demans olguların yaklaşık %50 sinde görülür (3). Kore-akantositoz tanımlı hastalarda sıklıkla jeneralize tipte olan epileptik nöbetler hastalarda sıklıkla görülür (1). Bizim hastamızda nöbet öyküsü yoktu. Bu hastalarda miyopati, periferik aksonal nöropati görülebilir ve kreatin kinaz(CK) seviyesi yükselmiş olabilir ayrıca amiyotrofi de görülebilir (3). CK artışı özellikle kore-akantositoz ve Mc load alt tipinde miyopati olmadan görülür ve genellikle serum 300-3000 (U/L) arasındadır (1,4,6) Nitekim olgumuzda da EMG'de miyopati bulguları izlenmemiş olup serum CK seviyesi 1152 (U/L) olarak saptanmıştır. Bu özellik de alt tiplenirmede kore-akantositoz tanımını kuvvetlendirdi. Diğer



klirik özellikler arasında vertikal oftalmoparezi, arelefleksi gibi bulgular da yer alır (5). Periferik kanda akantositlerin saptanması en önemli kriter olup klinik tablonun göz ardı edilerek akantositlerin tek başına tanı koydurması hataya yol açabilir (6,8). Çeşitli kaynaklarda farklı oranlar olmakla birlikte nöroakantositozlu vakalarda periferik kandaki akantositlerin oranı total eritrositlerin en az %5 i kadardır (3). Bizim olgumuzda bu oran %50 olarak saptandı. Akantositler hastalığın seyri boyunca bazen sadece geç dönemde görülebilir (6). Akantosit yüzdesi hastalığın şiddetini yansıtmadığı bilinen bir özelliktir (6). Bazen şiddetle nöroakantositoz sendromu düşünülmesine rağmen periferik yaymada akantosit saptanamaz. Bu tip durumlarda salin ile 1:1 dilüe ederek yayma tekrar incelenmelidir (8). Ayrıca vakamızda olduğu gibi periferik yaymayı daha ince yaparak tekrarlanması tanı olasılığını arttırabilir. Akantosit formasyonunun patogenezi tam bilinmemekle birlikte, eritrosit membran akıcılığının azalması nedeniyle gelişen membrandaki ultrastrüktürel anormalliklere bağlı olduğu düşünülmektedir (6). Bu anormallikler, jel elektroforez ile gösterilebilen transmembran glikoprotein bant 3 patolojilerine bağlanmıştır. Gen mutasyonunun eritrositlerde nasıl anormal morfolojiye neden olduğu hala açık değildir (5). Akantositozun hafif formlarında eritrosit anormalliklerini göstermek için elektron mikroskopisi gerekli olabilir (5). Vakaların otopsi incelemesinde kaudat, putamen, globus pallidus ve substansiya nigra da nöronal kayıp ve gliosis izlenirken serebral korteks korunmuştur (3). Nöronal kayıp bazal ganglionlar dışında talamus ve spinal kordun ön boynuzunda da belirgin olabilir. Substansiya nigradaki nöronal kayıp ventrolateral bölgede Parkinson Hastalığına benzer olarak en belirgindir fakat nörodejeneratif nöroakantositoz sendromunda nigral nöronal kayıp daha yaygındır. Serebral korteks, serebellum, subtalamik

nukleus, pons ve medullanın korunması patolojik olarak nöroakantositoz sendromu, HH ve Dentato-Rubral-Pallidal Atrofi ayrımında yardımcıdır (5). Ueno ve arkadaşları 2001 yılında Japon toplumunda 9q21 kromozomunda nörodejeneratif nöroakantositoz sendromlu hastalarda homozigot ebeveynlerinde heterozigot olarak bu kromozomun 60. ve 61. eksonunun K1AA0986 bölgesinde EST(expressed sequence tags) de 260 bp delesyon saptamışlardır (5). Daha sonra Avrupalı hastalarda 73 eksonla birlikte 9q21 kromozomunda 3174 aa protein kodlayan yeni bir gen saptandı. Koreakantositoz (CHAC) geninde 16 mutasyon saptandı. Bu gen artık VPS13A olarak isimlendirilmektedir (5,9). Bu gen fonksiyonu bilinmeyen güdük bir protein olan 'Korein' adı verilen bir protein oluşturur. Bu proteinin hayvanlardaki homoloğu olan protein hücrel proteinlerin sıralama ve hücre içi trafikten sorumlu olarak görülüyor (3). Bu gen ve ürünü korein günümüzde koreakantositoz alt grubuna atfedilmektedir (1). PET'de kaudat çekirdeklerde hipometabolizma saptanır. Ayrıca putamen ve globus pallidusta norepinefrin seviyesi artmıştır (5,10). Parkinson Hastalarının bulgularına benzer olarak nöroakantositozlu hastaların PET görüntülenmesinde posterior putamende normale göre %42 dopa geriliminde azalma mevcuttur (5,10). MRI da lateral putaminal bölgede T2 sekonda hiperintensite ile birlikte nadiren serebellar atrofi ve sıklıkla kaudat dejenerasyonu gösterir. (5). Bazı vakalarda yaygın beyaz cevher değişiklikleri de gözlenir (11) Tanı klinik özellikler, uygun aile öyküsü ve periferik yaymada akantositlerin görülmesi ile koyulur (3).

Ne yazık ki nörodejeneratif nöroakantositoz sendromları için etkili bir tedavi yoktur. İlişkili parkinsonizm bulguları bazen dopaminerjik tedavi ile bir miktar düzelebilir. Bu muhtemelen postsinaptik dopaminerjik reseptör kaybına bağlıdır (5).

#### Kaynaklar

- Jung HH, Danek A, Walker RH et al. Neuroacanthocytosis Syndromes. Orphanet Journal of Rare Diseases 2011, 6:68)
- Walker RH, Danek A, Dobson-Stone C, Guerrini R, Jung HH, Lafontaine AL, et al. Developments in neuroacanthocytosis: expanding the spectrum of choreatic syndromes. Mov Disord 2006;Nov 21(11):1794-805.
- Jankovic J. Movement Disorders. In Bradley's Neurology in Clinical Practice. Robert B. Daroff, Gerald M. Fenichel, Joseph Jankovic, John C. Mazziotta Eds. 6.th. ed, Philadelphia, Saunders Elsevier Inc. 2012, pp1762-801.
- Rubio JP, Danek A, Stone C, Chalmers R, Wood N, Verellen C, et al. Chorea-Acanthocytosis: Genetic Linkage to Chromosome 9q21. Am J Hum Genet 1997;61:899-908.
- Fahn S, Jankovic J. Principles and Practice of Movement Disorders. 1st. ed. Churchill Livingstone 2007. Çev. Ed. Akbostancı C. İstanbul: Veri Medikal Yayıncılık, 2008:396-8.
- Özer F, Özben S. Sekonder Parkinsonizm. İçinde Parkinson Hastalığı. Emre M Ed. 1st ed, Ankara, Güneş Tıp Kitabevi 2010, pp 255-6.
- Jung H, Hergersberg M, Kneifel S, Alkadhi H, Schiess R, Weigell-Weber M, et al: McLeod Syndrome: A Novel Mutation, Predominant Psychiatric Manifestations, and Distinct Striatal Imaging Findings. Ann Neurol 2001;49:384-92
- Oğuz E, Özben S, Özer F, Atmaca B, Çetin S. Nöroakantositoz: Olgu Sunumu. Parkinson Hast. Hareket Boz. Der 2008;11: 24-8.
- Dobson-Stone C, Velayos-Baeza A, Filippone LA, Westbury S, Storch A, Erdmann T, et al. Chorea Detection for the Diagnosis of Chorea-Acanthocytosis. Ann Neurol 2004;56:299-302
- Brooks DJ, Ibanez V, Playford ED, Sawle GV, Leigh PN, Kocen RS et al. Presynaptic and Postsynaptic Striatal Dopaminergic Function in Neuroacanthocytosis: A Positron Emission Tomographic Study. Ann Neurol 1991;30:166-71.
- Nicholl DJ, Sutton I, Dotti MT, Supple SG, Danek A, Lawden M. White matter abnormalities on MRI in neuroacanthocytosis. J Neurol Neurosurg Psychiatry 2004;75:1200-1.