

Olgu Sunumu

Primer İzole Total Serebellar Agenezi: Yetişkin bir Hastanın Olgu Sunumu ve Literatür Taraması

Primary Isolated Total Cerebellar Agenesis: A Case Report of an Adult Patient and Literature Review

Necati ÜÇLER¹, Mehmet Davut UÇAR¹, Şeyho Cem YÜCETAŞ¹, İlyas DOLAŞ¹, Süleyman KILINÇ¹, Serdal ALBAYRAK²

¹Adıyaman Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Beyin ve Sinir Cerrahisi Anabilim Dalı, Adıyaman, Türkiye

²Elazığ Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Nöroşirürji Kliniği, Elazığ, Türkiye

ÖZ

Serebellar agenezi oldukça nadir görülür. Yenidoğan dönemde ölüme ve ciddi paraliziye sebep olabileceği gibi, yetişkin hayatta asemptomatik olarak da görülebilir. Radyolojik görüntüleme yöntemlerinin gelişmesiyle birlikte tanı olasılığı artmıştır. Serebellar agenezili hastalarda motor bozukluklar, mental durum bozukluğu serebellar koordinasyon bozukluğu bulunabildiği gibi, bunlardan hiçbiri de bulunmayabilir. Ek konjenital patolojilerin eşlik etmediği serebellar agenezide normal yaşam mümkündür. Serebellumdaki konjenital bozukluklar sıklıkla Dandy-Walker malformasyonu ve Chiari Malformasyonu şeklinde görülür. İleri tanı ve tedavilere gerek kalıp kalmayacağı açısından bu hastaların ayırıcı tanısının önemli olduğunu düşünmekteyiz. Radyolojik görüntüleme ile baş ağrısı yakınmasıyla başvuran 32 yaşındaki erkek hastamızda tespit ettiğimiz primer izole serebellar agenezi'yi literatür eşliğinde değerlendirdik.

ANAHTAR SÖZCÜKLER: Serebellar agenezi, Yetişkin, Chiari malformasyonu

ABSTRACT

Cerebellar agenesis is very rarely seen, it can cause death in neonatal period and serious paralysis, also it can be seen as asymptomatic in adult period. The probability of its diagnosis increased with the advance of radiological tools. Patients with cerebellar agenesis may have the disturbances of motor, mental condition, cerebellar coordination or not any. Additional congenital disturbances generally are seen with Dandy-Walker malformation and Chiari malformation. We believe that these patients' differential diagnosis is important for the evaluation of further diagnosis and treatment. We evaluated 32-years old male patient, complaining headache investigated with radiological screenings showed primary isolated total cerebellar agenesis, with literature.

KEYWORDS: Cerebellar agenesis, Adult, Chiari malformation

■ GİRİŞ

Nöroradyolojik görüntüleme yöntemlerinin gelişmesiyle birlikte santral sinir sistemine ait malformasyonların saptanması sıklığı artmıştır. Serebellar agenezinin bili-

nen spesifik bir etkeni yoktur. Prenatal dönemdeki geçirilmiş enfeksiyon ve kanama gibi nöronal gelişimi etkileyen yıkıcı oluşumlar serebellar agenezinin oluşumuna yol açabilir.



Yazışma adresi: Necati ÜÇLER

E-posta: necati_ucler@yahoo.com

■ OLGU SUNUMU

32 yaş erkek hastanın ara ara baş ağrısı yakınmaları olmak-taymış, çocukluğundan beri ciddi bir nörolojik bozukluk yaşamamış, yürüyüşünde bazen sallanarak yürümesi olmak-taymış. Prenatal, perinatal ve postnatal dönemde herhangi bir komplikasyon gelişmediği ailesi tarafından belirtildi. Aile bireylerinde kalıtsal bilinen bir hastalık yokmuş. Eğitim görmüş ve okur yazar olan hasta, son 3 yıldan beri ara ara baş ağrıları dışında bir şikayeti yokmuş. Hastanın nörolojik muayenesinde Romberg pozitifliği dışında bulgu saptanmadı. Tüm sistemik muayenesinin değerlendirilmesinde eşlik eden ek malformasyon saptanmadı.



Şekil 1: Aksiyel bilgisayarlı tomografi kesitinde beyin omurilik sıvısı ile izodens posterior fossada total serebellar agenezi.

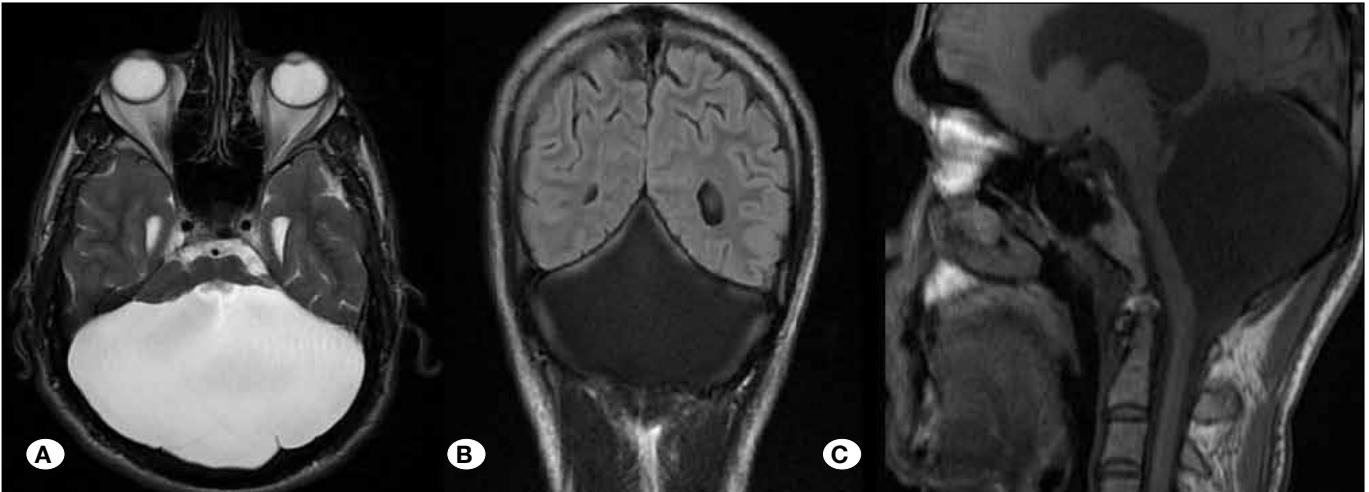
Çekilen beyin bilgisayarlı tomografi'de posterior fossayı tamamen dolduran Beyin Omurilik Sıvısıyla izodens kistik görüntüleme (MRG) yapıldı (Şekil 1). MRG'de posterior fossayı tamamen dolduran kistik genişleme, vermis ve serebellar dokular izlenmedi ve Chiari IV malformasyonu şeklinde idi (Şekil 2A-C).

■ TARTIŞMA

Görüntüleme yöntemlerinin gelişmesi ve pratikte sık kullanılmasıyla birlikte serebellar malformasyonların saptanmasında artış görülmektedir. Serebellar agenezi oldukça nadir görülür ve spesifik bir etiyolojik etken bulunamamıştır. Bununla birlikte, prenatal dönemdeki kanama, enfeksiyon ve genetik öykü serebellar agenezinin gelişimde de rol oynayabilir (4). Farelerde yapılan çalışmalarda nöroepitelyumun orta beyin ve arka beyin oluşturmak için göçü esnasında oluşan yıkımlar ve genetik bozukluklar rol olabildiği bildirilmiştir (2). Primer serebellar agenezi çoğunlukla mental bozukluk, epilepsi, hidrosefali ve hareket bozuklukları veya hiçbir bulgu olmadan da görülebilir. Serebellum embriyolojik olarak 5. gestasyon haftasında dorsal rhombosefalondan gelişir.

Serebellar agenezik hastalarda motor bozukluklar, mental durum bozukluğu serebellar koordinasyon bozukluğu bulunabilir ya da bunlardan hiçbiri olmayabilir. Serebellar agenezi ile yaşam mümkün olabilir. Yaşayan serebellar agenezik yetişkin hastalarda nörolojik bulgular bariz değildir (7). Bu tür hastalarda ayrıntılı nörolojik muayene ile bulgular saptanabilir (1). Litaretürde ilk defa Combettes tarafından 1831 yılında tanımlanmıştır. Literatürdeki total serebellar agenezi olguları çoğunlukla otopsilerde bildirilmiştir (5). Pınar ve ark.nın yapmış olduğu 4122 perinatal-neonatal otopsi serisinde, santral sinir sistemi malformasyonlarının %45,5'ni nöral tüp defektinin oluşturduğu, serebellar malformasyonlarının %3 oranında ve nadir görüldüğü rapor edilmiştir (3).

Primer serebellar agenezi, Chiari IV malformasyonu ile aynı tanımlanabilir (7). Yaşayan bizim olgumuz hariç yedi olgu rapor edilmiştir: Altı olgu Tekin ve ark., bir olgu ise Feng ve ark. tara-



Şekil 2A-C: Aksiyel, koronal ve sagittal magnetik rezonans görüntülemelerde izole total serebellar agenezi görünümü.

findan bildirilmiş olup, bizim olgumuz bildiğimiz ve bildirilen 8. olgu olmaktadır (5,7). Serebellumdaki konjenital bozukluklar sıklıkla Dandy-Walker malformasyonu ve Chiari malformasyonu şeklinde görülürler.

Primer serebellar agenezinin ayırıcı tanısı bu iki malformasyonu içerir. Dandy-Walker'in kolay tanı konan triadı: Vermisde komplet veya parsiyel agenezi, dördüncü ventrikülün kistik dilatasyonu, genişlemiş posterior fossa ile birlikte transvers sinüs, tentorium ve torkulanın yukarıya yer değiştirmesidir. Ayrıca beyin sapı normal olmasına rağmen, kallozal anomaliler buna eşlik edebilir. Bizim olgumuzda ise, serebellumun agenezisinin dışında ek anomali eşlik etmemekte idi. Chiari malformasyonu 4 tip olarak görülür. Tip 1, yetişkin çağa kadar uzanır ve serebellar tonsillerinin kafa tabanına uzanmasıdır. Tip 2, serebellar herniasyonunu içerir, hidrosefali ve siringomyeli gözüktür ve posterior fossa genellikle küçüktür. Tip 3, herniasyonun en ağır formudur, serebrum ve serebellum herniasyonunu içerir. Tip 4, son derece nadirdir, serebellar gelişim bozukluğu, hipoplazi ve serebellum boyutunda azalmadır ve otozomal resesif bir hastalık olarak ortaya çıkabilir (6).

■ SONUÇ

Serebellar agenezinin nasıl oluştuğu, patogenezi ve moleküler temeli bilinmemektedir. Prenatal dönemdeki geçirilmiş enfeksiyon, kanama ve genetik aile öyküsü oluşumunda rol oynayabilir. Serebellumdaki konjenital bozukluklar sıklıkla Dandy-Walker malformasyonu ve Chiari Malformasyonu şeklinde görülür. Primer serebellar agenezi Chiari Tip IV malformasyonu

şeklinde kendini gösterir. Nöroradyolojik tanı yöntemlerinin gelişmesi serebellar malformasyonlarının nadir görülen formlarına tanı konmasında ve yaşayan olguların saptanmasında oldukça yardımcı olmaktadır. Buradaki olgumuzda olduğu gibi, serebellar agenezili hastaların normal yaşamlarını hiçbir nörolojik bulgu olmadan da sürdürebileceğini vurgulamak istedik.

■ KAYNAKLAR

1. Boyd CA: Cerebellar agenesis revisited. *Brain* 133:941-944, 2010
2. Patel S, Barkovich J: Analysis and classification of cerebellar malformations. *AJNR Am J Neuroradiol* 23: 1074-1087, 2002
3. Pinar H, Tatevosyants N, Singer DB: Central Nervous system malformations in a perinatal/neonatal autopsy series. *Pediatr Dev Pathol* 1: 42-48, 1998
4. Poretti A, Risen S, Meoded A, Nortington FJ, Johnston MV, Boltshdauser E, Huasman Thiery AGM: Cerebellar agenesis: An extreme form of cerebellar disruption in preterm neonates. *Journal of Pediatric Neuroradiology* 2:163-167, 2013
5. Tekin D, Uysal S, İyigün Ö: Primary cerebellar agenesis-Chiari IV malformation. *Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi Dergisi* 19: 213-216, 2002
6. Witchman A, Frank LM, Kelly TE: Autosomal recessive congenital cerebellar hypoplasia. *Clin Genet* 27:373-382, 1985
7. Yu F, Jiang QJ, Sun XY, Zhang RW: A new case of complete primary cerebellar agenesis: Clinical and imaging findings in a living patient. *Brain* 138:e353, 2015