

Ataksik tek taraflı serebellar agenezi: Olgu sunumu

Ataxia with unilateral cerebellar agenesis: A case report

Şeyho Cem Yücetaş, Hamza Karabağ, Ahmet Çakır, Ahmet Faruk Soran

Harran Üniversitesi Tıp Fakültesi, Nöroşirurji Anabilim Dalı, Şanlıurfa

Yazışma adresi: Dr. Ahmet Faruk Soran, Harran Üniversitesi Tıp Fakültesi, Araştırma ve Uygulama Hastanesi, Nöroşirurji Anabilim Dalı, 63100, Şanlıurfa, Türkiye, Tel: 414 314 11 70, Fax: 414 315 11 81, e- mail: afsoran@yahoo.com.

Özet

Tek taraflı serebellar agenezi, serebellar hemisferlerden birinin tamamen yokluğu olarak tanımlanmaktadır. Spesifik bir etiopatogenez bulunmamıştır. Bu hastalarda genellikle serebellar semptomlar görülür ancak nadiren asemptomatik de olabilirler. Tek taraflı, konjenital, oldukça nadir görülen 3 yaşında serebellar agenezis olgusu literatür eşliğinde tartışılmıştır.

Anahtar kelimeler: serebellum, agenezis, ataksi

Abstract

Unilateral cerebellar agenesis is a clinical case with the absence one of the cerebellar hemispheres. A related specific etiopathogenesis has not been yet defined. These patients are rarely asymptomatic but usually show cerebellar symptoms. A case of congenital, unilateral cerebellar agenesis of 3 years old boys which is very rarely seen is discussed with the related literature.

Key words: cerebellum, agenezis, ataxia

Giriş

Tek taraflı serebellar agenezi, bir serebellar hemisferin tamamının veya tamamına yakınının yokluğu olarak tanımlanmaktadır. Bu olgular için spesifik bir etyolojik neden bulunmamıştır. Tek taraflı serebellar hemisferin total-subtotal yokluğuna çok nadiren rastlanılmaktadır (1,2).

Serebellar hemisferler metensefalonun rombik katlantılarından gelişir ve orta hatta birleşerek serebellar vermişi oluştururlar. Serebellar disgeneziler neonatal dönemde ölüme sebep olabilecek ciddi total aplaziden, erişkinlerde asemptomatik hipoplaziye dek geniş bir yelpazede incelenirler. Radyolojik görüntüleme yöntemlerinin gelişmesiyle birlikte serebellar malformasyonların saptanma sıklığı artmıştır (1,2,3,6).

Olgu Sunumu

3 yaşında erkek hasta yürüme bozukluğu şikayeti ile kliniğimize başvurdu. Öyküsünde akraba evliliği olmayan, 42 yaşında anne ve babanın 9. çocuğu olarak normal spontan vajinal yolla doğduğu ve herhangi bir perinatal patolojisinin olmadığı öğrenildi.

Ailenin diğer fertlerinde yürüme bozukluğu gibi serebellar patoloji düşündürecek semptomlara rastlanılmadı. Hastanın 19. ayda yürümeye başladığı ve geç yürüdüğü için yürüme bozukluğunun aile tarafından fazla önemsenmediği öğrenildi. Ancak 3 yaşına geldiği halde yürüme bozukluğunun devam etmesi üzerine polikliniğimize getirilen hastanın yapılan fizik ve nörolojik muayanesinde ataksik yürüme paterni saptandı. Ataksik yürüme bozukluğunun etyolojisine yönelik yapılan kraniyal magnetik rezonans görüntülemesinde sağ serebellar agenezi saptandı (Resim 1).

Tartışma ve Sonuç

Serebellar agenezi oldukça nadir görülür. İlk tanımlama Rubinstein ve arkadaşları tarafından 1831 yılında bildirilmiş ve İngilizce literatürde 6 vaka saptanmıştır (4). Literatürde sadece ataksinin eşlik ettiği tek taraflı serebellar agenezi olgusuna ise rastlanılmamıştır.

Serebellumun oluşumu gestasyonun 5. haftasında başlar. Serebellar hemisferler metensefalonun rombik katlantılarının merkezinden gelişir ve orta hatta birleşerek vermişi oluştururlar. Dördüncü ventrikülün rostral yarımı üzerinde uzanarak medulla ve pons'u örter. Oniki haftalık bir embriyoda bu plağın orta kısmında küçük bir bölüm vermiş, yanlarda ise her iki hemisfer görülür. Bu oluşum antero-süperiordan postero-inferiora doğru olmakta ve en son vermişin postero-inferior kısmı gelişmektedir. Daha sonra posterolateral fissür ile kraniyal ve kaudal kısımlar oluşur. Kaudal kısım serebellumun en ilkel yapısı olan flokulnoduler ve kraniyal kısım ise serebellar vermişleri oluşturur. Fissür 3. ayın sonunda derinleşir, vermiş ve hemisferler loblara ayrılır. Lobüllerin yüzeyi foliya denilen yaprak benzeri yapılar ile şekillenir. Alar plakların intermedial kısmında bulunan bazı nöroblastlar marjinal zona göç ederek serebellar korteksin nöronlarına farklılanırlar. Serebellumun arkiserebellumu (flocculonodularis) en yaşlı bölüm olup vestibular kompleks ile paleoserebrum (vermiş ve lobus anterior) daha genç olup ekstremiteden gelen duyuşal bilgilerle ve Neoserebrum (lobus posterior) en genç bölüm olup ekstremiteler hareketlerinin seçiciliği ile ilgilidir(3,6,8).

Tek taraflı serebellar agenezi tanısı ilk kez postmortem inceleme sonucu 3 yaşındaki bir kız çocuğuna konmuştur(1). Tek taraflı serebellar agenezi ile birlikte aynı taraf orta ve süperior serebellar pediküllerde, karşı taraf pons, nukleus rubra ve substantia nigra atrofisi

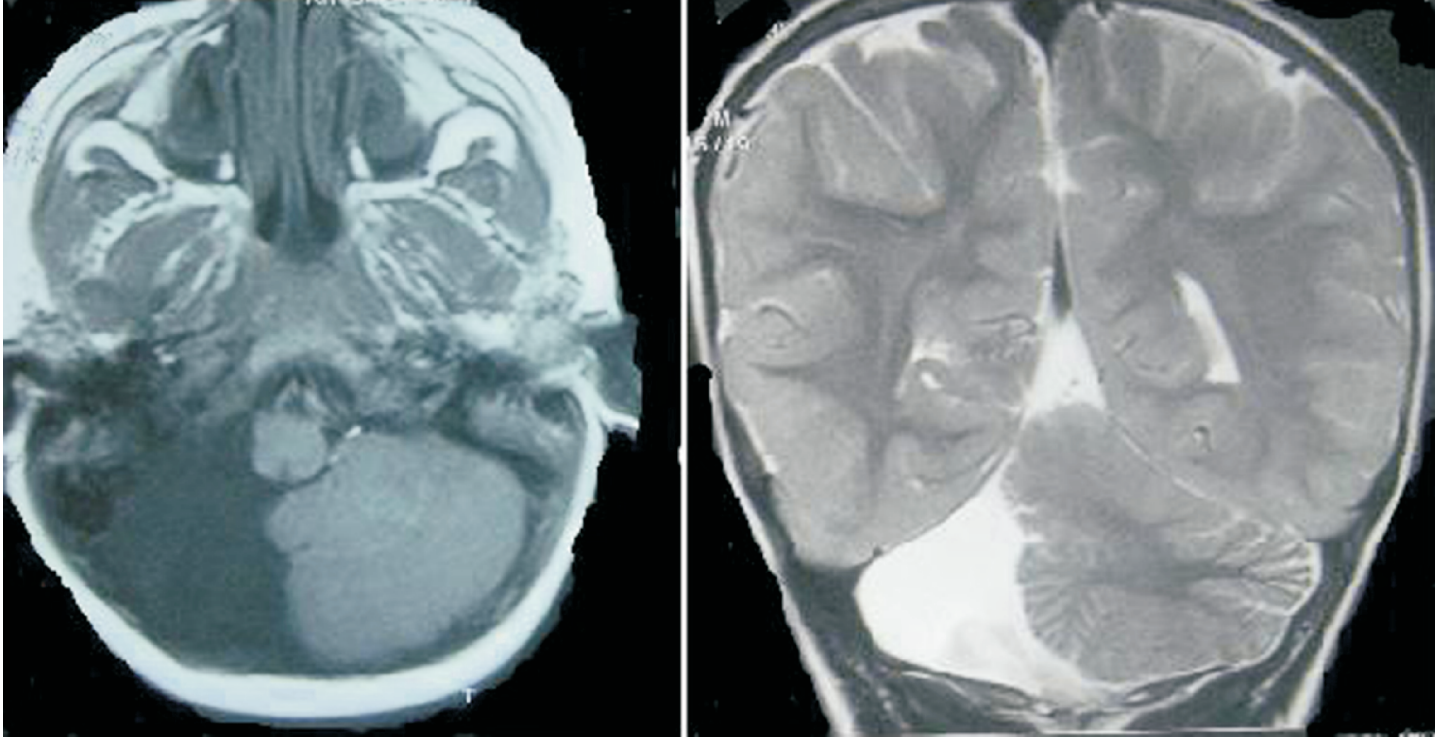
saptanmıştır(3). Bolthausen ve arkadaşları tek taraflı serebellar agenezi tanısı alan 3 olgunun ikisinde karşı taraf beyin sapında atrofi ve ponsda asimetri, birinde ise beyin sapının simetrik ve küçük olduğunu fakat karşı taraf serebellar hemisfer ve ponsda disgenezi ve atrofi izlenmediğini belirtmişlerdir(2). Patogenezi tam olarak aydınlatılmamış ise de genetik, çevresel faktörler, doğum öncesi enfeksiyonları ve alkol kullanan annelerde serebellar ageneziye rastlanmaktadır(3,6).

Tek taraflı serebellar agenezi olguları çoğunlukla rastlantısal olarak saptanmakta iken bizim olgumuzda ataksik yürüyüş şikayeti mevcuttu. Termdeki perinatal asfiksi olayları genellikle serebellum korunmakta ancak prematüre bebeklerde de tekrarlayan hemorajiler sonucu serebellumda benzer ataksik bulgular ortaya çıkmaktadır(2). Bu nedenle etiyojolojiyi araştırırken pre ve postnatal olaylar dikkate alınmalıdır (6). Pinar ve arkadaşları, 4122 otopsik perinatal-neonatal otopsi serilerinde en yaygın santral sinir sistemi malformasyonlarının nöral tüp defektleri (%45.5)

olduğunu, serebellar (%3) ve vasküler (%2) malformasyonların ise çok nadir görüldüğünü belirtmişlerdir(1). Serebellar disgeneziler Dandy-Walker malformasyonu ile birlikte olabilirler. Aicardi sendromunda çok nadiren tek taraflı serebellar agenezi görülebilir (1,7).

Serebellar agenezilerin ayırıcı tanısında serebellar hipoplazi ve atrofi, göz önünde bulundurulmalıdır. En çok dikkati çeken klinik bulgular non-progresif ataksi, strabismus, mental retardasyon, dismetri ve disartridir(4,6). Bizim hastamızda ise sadece ataksik yürüyüş mevcuttu. Serebellar hipoplazinin, korpus kallozum agenezisi gibi yapısal beyin anomalileri veya kommunikan hidrosefali, iç organ anomalileri, fasial dismorfizm ve psikomotor gelişme geriliği ile de birlikte olabileceği bildirilmektedir(3,5).

Sonuç olarak; biz bu çalışmada nadir görülen serebellar disgenezilerden olan ve genellikle rastlantısal olarak saptanan, klinik olarak ataksinin eşlik ettiği tek taraflı serebellar agenezi olgusuna dikkat çekmek istedik.



Resim 1: Kraniyal magnetik rezonans T1 axial ve T2 koronal ağırlıklı görüntüleme kesitlerinde sağ serebellar agenezi.

Yazarlarla ilgili bildirilmesi gereken konular (Conflict of interest statement) : Yok (None)

Kaynaklar

- 1) Emlik D, Kireşi D, Karabacakoğlu A, Karaköse S. Semptomsuz tek taraflı serebellar agenezi. Genel Tıp Dergisi, 2002; 12: 109-112.
- 2) Boltshausen E, Steinlin M, Martin E, Deonna Th. Unilateral cerebellar aplasia. Neuropediatrics, 1996; 27: 50-53.
- 3) Kaplan Y, Sarıkaya B. Epilepsy Case With Severe Cerebellar Hypoplasia and

Schizencephaly. Türk Nöroloji Dergisi, 2008; 14: 51-55.

4) Dennis A, Timmann D, Hermsdörfer J. Dexterity in cerebellar agenesis. Neuropsychologia, 2007; 45: 697-703.

5) Titomanlio L, Romano A, Giudice DE. Cerebellar agenesis. Neurology, 2005; 64:E21

6) Kahveci Z. Santral Sinir sistemi Embriyogenezisi. Temel Nöroşirürji, Cilt II, Türk Nöroşirürji Derneği

Yayınları, Ankara, 2005: 1335-1346.

7) Pinar H, Tatevosyants N, Singer DB. Central nervous system malformations in a perinatal/neonatal autopsy series. Pediatr Dev Pathol, 1998; 1: 42-48.

8) Veliöğlu S, Kuzeyli K, Özmenoğlu M. Cerebellar agenezi a case report with clinical and MR findings and a review of the literature. European Journal of Neurology, 1998; 5: 503-506.