

# Down Sendromlu Bir Olguda Moya Moya Hastalığı

Müferret ERGÜVEN (\*), Yasemin A. KATIÖZ (\*\*), Tahsin TURGUT (\*\*), Sevil ÖZÇAY (\*\*\*)

## SUMMARY

### Moya Moya Disease with Down Syndrome

*Moya Moya disease is a chronic vasculopathy which causes unilateral or generally bilateral progressive occlusion of internal carotid arteries responsible for circulation of anterior part of cerebrum. This disease cause cerebrovascular insufficiency and that insufficiencies multiple anastomosis and collaterals between internal and external carotid arteries. In this article, we presented this very rare disease occurring in a two year nine months old boy with a down syndrome who has localized convulsions.*

**Key words:** Moya Moya disease, Down syndrome

**Anahtar kelimeler:** Moya Moya hastalığı, Down sendromu

Moya Moya hastalığı, beynin ön bölümünün sirkülasyonundan sorumlu olan internal ve eksternal karotid arterlerin intrakranial bölümünde tek ya da genellikle çift taraflı tıkanmaya neden olan kronik bir vaskülopatidir. Moya, Japonca bir terim olup “could of smoke” anlamında multipl, küçük intrakranial damarların klasik anjiyografik görünümünü tanımlamak için kullanılır (1,3). Bu hastalık serebrovasküler yetersizliğe, bu da internal ve eksternal karotid arterler arasında ağ gibi multipl anastomozlara ve kollaterallere neden olur. Son derece nadir görülen bu hastalığın Down sendromu ile birlikteliği normal popülasyona göre daha sıktır (2).

## OLGU

İki yaş dokuz aylık erkek hasta kliniğimize akciğer infeksiyonu ve lokalize konvülsiyonları nedeni ile interne edildi. Hastada Down sendromu stigmatları mevcuttu ve daha önce bu tanıyı almıştı. Hastanın özgeçmişinde, 3 kez vücudunun çeşitli bölümlerine lokalize olan afebril konvülsiyon anamnezi vardı. Hastamız, aralarında ikinci derecede akrabalık bulunan, 47 yaşlarındaki anne ve babanın dokuzuncu ve son çocuğu idi. Yedi tane kızkardeş sağ ve sağlıklı idi. Bir erkek kardeş, (üçüncü çocuk) 20 günlük iken tanı konulamayan bir has-

talıktan dolayı eks olmuştu.

Hastanın fizik muayenesinde akciğer infeksiyonuna bağlı olarak 38.5°C ateş ve bilateral kaba krepitan raller mevcuttu. Down sendromunun özellikleri olan burun çöküklüğü, burun basıklığı, gözlerin yukarı çekik olması ve epikantusu ile tipik bir mongoloid yüz görünümü vardı. Hastanın KVS, batın ve

**Resim 1a.** Moya Moya hastalığında intrakranial damarların klasik anjiyografik görünümü.

**Resim 1b.** Normal bir çocukta intrakranial damarların normal anjiyografik görünümü.

genitoüriner sistem muayenesi doğaldı. Nörolojik muayenede sol kolda hareket azlığı, diğer ekstremitelerde tonuslarında hafif azalma ve derin tendon reflekslerinde hafif artma tespit edildi. Laboratuvar; tam idrar tahlili normal olan hastanın hemogramında hipokrom mikrositer anemi mevcuttu. Rutin biyokimya testleri normaldi. HbA1 % 96.4 (N % 95.5-97.5), HbA2 % 3.6 (N % 2.5-4-5), HbF negatif (N< % 3), HbS negatif (N: Negatif), Protein C % 73 (N: % 70-140), Protein S % 103 (N: % 60-140), Antitrombin 3 % 105 (N: % 75-125). Doğumsal metabolik hastalık tarama testi normal, EEG'de hızlı zemin aktivitesi vardı

Kranial MRG'de sağ frontalve pariyetal bölgelerde parankimal atrofi, sağ frontal bölgede hemorajik infarkt alanı tesbit edildi. Kranial MRG anjiyografide, internal karotid arter intrakranial bölümünde dereceli inceltme A1/M1 parçalarında oklüzyon, posterior serebral arter oklüzyonu, Willis poligonu düzeyinde Moya Moya damarlarına bağlı olduğu düşünülen vasküler ağ ve A2 segmentinin bu vasküler ağ yoluyla rekanalizasyonu gözlemlendi.

## TARTIŞMA

Down sendromlu hastamızda lokalize ve tekrarlayan afebril konvülsiyonların nedeni araştırıldığında, kranial MRG'de bilateral iskemi alanları tesbit edildi. Serebrovasküler tıkanma yapabilecek kardiyak, inflamatuvar, metabolik, hematolojik ve serebrovasküler hastalıklarla ayırıcı tanıya gidilerek, hastamızın kranial MRG anjiyografisindeki tipik görünümü ile Moya Moya hastalığı tanısı kondu.

Hastalığın etyolojisi kesin olarak bilinmemektedir. HLA B51 gibi bazı HLA tipleri ile aralarındaki ilişkilere dayanılarak hastalığın ailevi eğiliminin olduğu ve patogenezinde genetik faktörlerin önemli rol oynadığı düşünülmektedir. Hastalığa özgü klinik bulgu ya da belirtiler yoktur. Çocuklarda sıklıkla hemiparezi, konvülsiyon ya da diğer fokal nörolojik bulgularla seyreden, geçici iskemik ataklara neden olur. İntraventriküler ve subaraknoid kanama da görülebilir. Tanıda görüntüleme yöntemlerinden faydalanır (4).

BBT ve MRG'de multipl infarkt ve atrofi alanları tesbit edilir. Kesin tanısı serebral anjiyografi ya da kranial MRG anjiyografi ve doppler ile konur (5). Bu yöntemlerle tesbit edilen karakteristik bulgular, internal karotid arterlerin intrakranial bölümünde oklüzyon ve anormal vasküler ağdır. Bu anormal vasküler ağa Moya Moya damarları denir. Bu patolojiler genellikle bilateraldir.

Ancak, bunların konjenital bir olay mı olduğu ya da sonradan mı meydana geldiği tartışmalıdır. Çünkü hastalığın iki piki vardır: Birinci dekad ve üçüncü dekad. Ayrıca Down sendromu, nörofibromatozis, tüberoskleroz gibi hastalıklarla birlikte daha sık görülür. Hastalığın doğal seyri hala bilinmediği için prognozunu önceden tahmin etmek güçtür. Otopsilerde genellikle internal karotid arterlerin intrakranial bölümünde ve Willis poligonunu oluşturan arterlerde ciddi oklüzif değişiklikler görülür. Bu değişiklikler, intimal kalınlaşma ile birlikte subepitelyal hiperplazi ve fibroze bağlıdır. Damarların adventisia ve media tabakaları normaldir. Damarlarda inflamatuvar hücreler ya da aterom plakları bulunmaz. Hastalığın kesin tedavisi yoktur. Medikal tedavide steroidler bazı durumlarda da aspirin, tiklopidin, vazodilatörler ve antikoagülanlar kullanılır (6).

Cerrahi tedavide ise çeşitli metodlar kullanılır. Ancak, hastalarda tekrarlayan hemoraji ya da infarktları azaltan spesifik bir medikal ya da cerrahi tedavi yöntemi yoktur.

## SONUÇ

Moya Moya hastalığı, son derece nadir bir hastalıktır (sıklığı yılda 1/1.000.000). Ancak, Down sendromlu hastalarda normal popülasyona göre daha siktir. Bu nedenle, multipl serebral infarkt ve buna bağlı nörolojik bulguları olan Down sendromlu hastalardaki bu nörolojik anormalliklerin ayırıcı tanısında, Moya Moya hastalığı ihtimali düşünülmelidir.

## KAYNAKLAR

1. Gorrotxategi P, Reguilon MJ, Gaztanaga R, Hernandez Abenza J, Albisu Y: Hospital materno infantil nuestra senora de aranzazu. Seccion de Neurologia Infantil, Donostia San Sebastian. Rev Neurol 23(120):403-405, 1995.
2. Gordon N, Isler W: Childhood Moya Moya disease. Dev Aned Child Neurol 31:98, 1989.
3. Javanovic Z: Institute of Neurology, Clinical Centre of Serbia, Belgrade. Srp Arh Celok Lek 124(9-10):232-235, 1996.
4. Reguilon MJ, Gorrotxategi P, Gaztanaga R, Hernandez Abenza J: Rev Neurol 23(123):975-978, 1995.
5. Griewing B, Doherty C, Zeller JA, Kallwellis G, Walker ML, Kessler C: Neurologische Klinik, Ernst-Moritz-Amdt-Universität Grefswald, German. Bildgebung 63(1):35-38, 1996.
6. Biller J, Williams LS, Sokol DK, Cohen M, Garg BP: Departamento de Neurologia, Escuela de Medicina da la Universidad de Indiana, Indianapolis. Rev Neurol 25(142):923-926, 1997..