

Erişkin Döneminde Tanı Konan Bir Serebellar Agenezi Olgusu

Serebellar agenesis diagnosed in adulthood

İbrarim M. Ziyal*, Ayhan ÖZTÜRK**

* Abant İzzet Baysal Üniversitesi, Düzce Tıp Fakültesi, Nöroşirürji Ana Bilim Dalı

** Abant İzzet Baysal Üniversitesi, Düzce Tıp Fakültesi, Nöroloji Ana Bilim Dalı

ÖZET

Dengezsizlik, konuşma ve yürüme güçlüğü ve gözlerin istemsiz hareketleri nedeniyle polikliniğimize başvuran, bilgisayarlı beyin tomografisinde geniş posterior fossa kisti tesbit edilen 21 yaşındaki erkek olgu sunuldu. Kisto-peritoneal şant yerleştirilmek üzere opere edilen olguda, operasyon esnasında mikroskop kullanılarak yapılan incelemede hiç serebellar doku bulunmadığı tesbit edildi. Oldukça nadir görülen serebellar agenezi ve aplazi posterior fossanın diğer kistik malformasyonları ile birlikte tartışıldı.

ANAHTAR KELİMELELER: Posterior fossa kisti, serebellar agenezi.

SUMMARY

A 21 year old male presented with dysequilibrium, speech and walking disability and involuntary movements of both eyes. His computed tomographic scan revealed a large posterior fossa cyst. The case was operated to insert a cysto-peritoneal shunt. The view with operating microscope revealed no cerebellum and cerebellar tissue in the posterior fossa. The peroperative diagnosis was determined as cerebellar agenezi or aplasia and was discussed with other cystic malformations of posterior fossa.

KEY WORDS: Posterior fossa cyst, cerebellar agenezi.

GİRİŞ

Posterior fossanın kistik veya kist benzeri malformasyonları Dandy-Walker malformasyonu ve varyasyonları, vermian serebellar hipoplazi, serebellar agenezi ve aplazi, mega sisterna magna, araknoid kist gibi geniş bir spektrumu içerebilirler (8). Bu lezyonların ayırıcı tanısı sadece rutin görüntüleme yöntemlerinin kullanılması ile güç olabilmekte, bazen operasyon esnasında kesin tanı konabilmektedir. Bununla birlikte, preoperatif dönemde olası tanının konması yeterli cerrahi tedavinin planlanması için daha uygun olacaktır.

OLGU SUNUMU

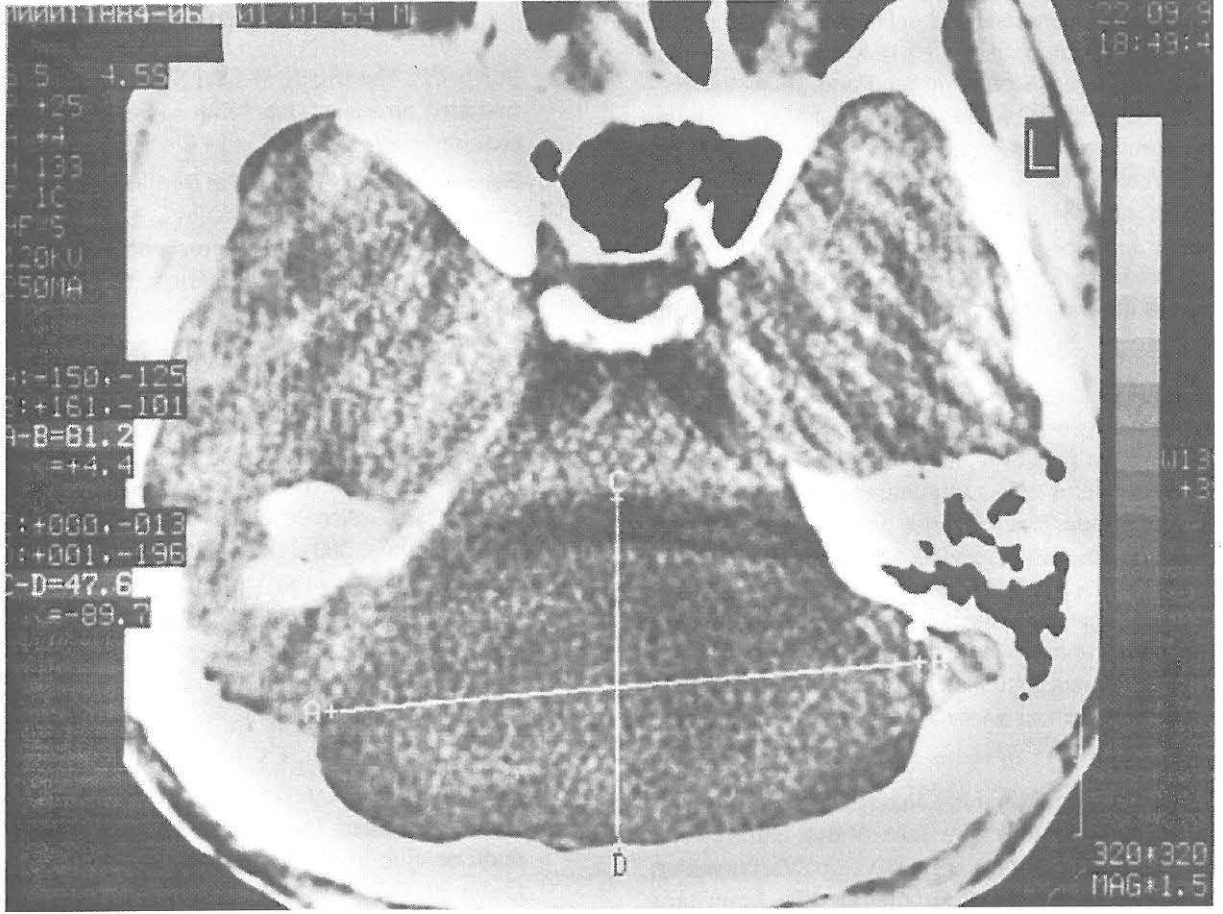
21 yaşındaki erkek olgu polikliniğimize dengezsizlik, konuşma ve yürüme güçlüğü, gözlerde istemsiz hareketler nedeni ile başvurdu. Makat doğum öyküsü bu-

Yazışma Adresi:

Dr. İbrahim M. Ziyal
Abant İzzet Baysal Üniversitesi, Düzce Tıp
Fakültesi
Nöroşirürji Ana Bilim Dalı, Düzce

lunan olgu bir yaşında kol ve bacaklarda kasılma ve gözlerde deviasyon ile birlikte nöbet geçirmiş. Daha sonra menenjit geçiren ve tedavi edilen hasta 18 yaşına kadar ataksik yürüme ve dizartrik konuşma ile birlikte günlük yaşamını sürdürmüştü. Müteaddit kere doktorla başvuran olgunun şikayetleri geçirdiği menenjite bağlanmış ve değişik medikal tedaviler uygulanmış. Bu tedavilerden yarar görmeyen olgu son üç yıldır ancak yardımla yürüyebilir vaziyete gelmiş.

Nörolojik muayenede dizartrik konuşma ve sağa bakışta daha belirgin olan horizontal nistagmus mevcut idi. Derin tendon refleksleri üst ekstremitelerde hipoaaktif altta normal idi. Yürüyüş ataksik olup serebellar sistem muayenesinde sağda daha belirgin dismetri ve disdiadokokinezi mevcut idi. Daha evvel hiçbir bilgisayarlı görüntüleme yöntemi ile tetkik yapılmamış olan olgunun tarafımızdan yaptırılan bilgisayarlı beyin tomografi (BBT) tetkikinde posterior fossanın normalden küçük olduğu, tüm posterior fossayı dolduran, beyin sapını öne doğru iten, IV. ventrikül ile yer değiştiren düzgün kontürlü kistik lezyonun mevcut olduğu tesbit edildi (Şekil 1). III. ventrikül ve lateral ventriküller normal genişlikte olup hidrosefali mevcut değildi ve serebral hemisferlerin strüktürleri normal görünümde idi.



Resim 1

Olgu suboksipital kranyektomi yapılmak sureti ile ameliyata alındı. Kist açılarak kist sıvısı serbestleştirildi. Mikroskop yardımı ile posterior fossa strüktürlerinin incelenmesi esnasında beyin sapı oluşumlarının tam olarak gelişmiş olduğu, ancak normal anatomik olarak olması gereken yerinde serebellumun ve hiç serebellar dokunun bulunmadığı tesbit edildi. Kist sıvısının devamlı drenajını sağlamak amacı ile olguya kisto-peritoneal şant uygulandı.

Erken postoperatif dönemde hiçbir komplikasyon gelişmeyen ve şanti çalışır vaziyette olan olgunun nörolojik muayenesinde geriye gidiş saptanmamakla birlikte, geç dönem takipleri de göz önünde tutulmak üzere anlamlı bir düzelme saptanmadı.

TARTIŞMA

Posterior fossanın kistik malformasyonları arasında en sık görülen ve bilineni Dandy-Walker sendromudur. Tarif edilen üçlü komponenti temel alınarak ko-

layca teşhis edilebilmektedir: Tam ya da kısmi vermiş agenezisi, dördüncü ventrikülün kistik dilatasyonu ve posterior fossa (8). 1887 yılında Sutton ilk kez hidrosefali ve serebellar vermiş agenezisi veya hipoplazisi birlikte olan olguyu yayımlamasına karşın, bu klinik triad ilk kez Dandy ve Blackfan tarafından tarif edilmiştir (1, 3, 5). Klinik tabloya sebep olarak Magendie ve Luschka foramenlerinin atrezisi gösterilmiştir (3, 11). Beyin ve kalple ilgili diğer anomaliler sendroma eşlik edebilir (2, 7). Bu sendrom erken yaşta bulgular verebildiği gibi asemptomatik olup ileri yaşlarda ensidental olarak da teşhis edilebilmektedir (12).

Posterior fossa konjenital kistinin diğer bir nedeni olan vermian serebellar hipoplazi normal boyutlarda olan posterior fossa ile birlikte görülen vermian ve serebellar hipoplazi konjenital malformasyonlarının ve normal veya dilate dördüncü ventrikül ile serbest ilişkide olan retroserebellar serebrospinal sıvı alanının genel tanımlanmasıdır. Bu durum intrauterin dönemin farklı periyodlarında olabilmektedir. Serebel-

lumun tam agenezisi veya aplazisi ise oldukça nadir görülen bir durumdur (8, 9 13). Konjenital serebellar ataksi ve denge bozukluğu sendromu serebellar agenezi veya hipoplazinin nedeni olabildiği gibi, bu malformasyonlar asemptomatik olarak da seyrebilmektedir. Mega sisterna magna asimetric olabilir, araknoid kistin görünümünü taklit edecek şekilde kitle etkisi yapabilmektedir. Kistik lezyonun subaraknoid mesafe ile bağlantısını göstermek için ventrikülografi veya sisternografi gerekebilmektedir (8).

Dandy Walker Sendromunun çok değişik varyantları tarif edilmiştir (4, 10). Nöroradyolojik yöntemlerin gelişmesine paralel olarak bu varyasyonlar daha iyi tanımlanmıştır (6). Olgumuzda, Dandy-Walker Sendromunun tüm posterior fossayı kaplayan varyantı ile serebellar agenezi ya da aplazi açısından ayırıcı tanı yapmak oldukça güçtür. Ancak mikroskop ile hiçbir serebellar dokunun tesbit edilmemiş olması, patolojik inceleme yapmak amacı ile hiç serebellar dokunun bulunmaması nedeni ile bu olguyu serebellar agenezi ya da aplazi olarak kabul etmek daha doğru olacaktır.

Tüm bu malformasyonları anlamak ve daha kesin tanı koyabilmek amacı ile daha detaylı embriyolojik çalışmaların yapılmasına gerek vardır. Varyasyonlar, malformasyonlar ve sendromların daha kesin tarif edilmesi tedavi planının daha doğru yapılması için gereklidir. Hidrosefalinin olup olmaması, aquaductus Sylvii'nin pozisyonu ve patent olup olmaması, kistik kavite ile subaraknoid boşluk arasında bağlantı olup olmaması ve bağlantının derecesi olgunun preoperatif değerlendirmesinde önem taşımaktadır. Olgumuzda uyguladığımız kisto-peritoneal şant prosedürünün ne kadar etkili olacağı tartışılabilir. Olgunun polikliniğimize oldukça geç dönemde müracaat etmiş olması nedeni ile, yaklaşık iki dekattan fazla bir süre içinde nörolojik tablo irreversibl olarak oturmuştur. Olgu operasyona alınırken nörolojik tabloda geriye dönüş beklemekten ziyade, şant prosedürü uygulamak sureti ile kistin kitle etkisinin daha ileri dönemde beyin sapına basmasına engel olmak amaçlanmıştır.

KAYNAKLAR

- 1 Benda CE: The Dandy-Walker Syndrome or the so-called atresia of the foramen Magendie. *J Neuropath Exp Neurol* 13: 14-29, 1954.
- 2 Buttien M, Fryns JP, Van den Berghe H: An apparently new autosomal recessive syndrome with facial dysmorfism, macrocephaly, myopia and Dandy-Walker malformation. *Clin Genet* 36: 451-455, 1989.
- 3 Dandy WE: The diagnosis and treatment of hydrocephalus due to occlusion of the foramina of Magendie and Luschka. *Surg Gynec Obstet* 32: 112-114, 1921.
- 4 Gardner WJ: Hydrodynamic factors in Dandy-Walker and Arnold-Chiari malformations. *Childs Brain* 3: 200-212, 1977.
- 5 Hart MN, Malamud N, Ellis WG: The Dandy-Walker syndrome. A clinico-pathological study based on 28 cases. *Neurology* 22: 771-778, 1972.
- 6 Harwood-Nash DC, Fitz CR: Congenital malformations of the brain. In: *Neuroradiology in infants and children*. CV Mosby, St Louis, pp 998-1053, 1976.
- 7 Herriot R, Hallam LA, Grey ES: Dandy-Walker malformation in Meckel syndrome. *Am J Med Genet* 39: 207-210, 1991.
- 8 Kollias SS, Ball SS Jr., Prenger EC: Cystic malformations of the posterior fossa: differential diagnosis clarified through embryologic analysis. *Radiographics* 13(6): 1211-1231, 1993.
- 9 Leech RW, Johnson SH, Brumback RA: Agenesis of cerebellum associated with arrhinencephaly. *Clin Neuropathol* 16(2): 90-97, 1997.
- 10 Özgen T, Açıkgöz B: CSF dynamics in Dandy-Walker Syndrome. *Acta Neurochir (Wien)* 104: 54-58, 1990.
- 11 Taggart JK, Walker AE: Congenital atresia of the foramen of Luschka and Magendie. *Arch Neurol Psychiatry* 48: 583-612, 1942.
- 12 Yamamoto Y, Waga S: Asymptomatic Dandy-Walker variant in an adult. *Surg Neurol* 22(3): 241-242, 1984.
- 13 Yang MT, Chen CH, Chi CS, Mak SC: Cerebellar dysgenesis in infants and children: an experience of 22 cases. *Chung Hua Min Kuo Hsiao Erh Ko I Hsueh Hui Tsa Chih* 37: 5, 342-348, 1996.