

Mikrosefali İle Birlikte Sturge-Weber Sendromu

Şükrü Arslan, Ahmet Faik Öner, Oğuz Tuncer, Dursun Odabaş

Özet: Sturge-Weber sendromu şarap kırmızısı renginde (port-wine) fasiyal nevus, konvulziyon, hemiparezi, intrakranyal kalsifikasyon ve mental retardasyon ile karakterize bir tablodur. 8 yaşında erkek hasta havale geçirme şikayetiyle getirildi. Fizik muayenesinde, yüzünün sol tarafında trigeminal dermatom bölgesinde fasiyal nevusu mevcuttu. Bilgisayarlı beyin tomografisinde sol hemisferde atrofi ve serebral kalsifikasyon tespit edildi. Fasiyal port-wine nevus ve tomografi bulgularıyla Sturge-Weber sendromu tanısı alan hasta bu sendromla birlikte mikrosefali nadir görüldüğünden dolayı sunulmuştur.

Anahtar kelimeler: Mikrosefali, konvülsiyon, Sturge-Weber sendromu.

Sturge-Weber sendromu (SWS) şarap kırmızısı renginde (port-wine stain) fasiyal nevus, konvulziyon, hemiparezi, intrakranyal kalsifikasyon ve mental retardasyon ile karakterize bir tablodur. Sendromun, serebral vaskülarizasyonun erken dönemlerinde primordiyal damar yatağının anormal gelişimi sonucu ortaya çıktığı düşünülmektedir. Sıklığı 50.000 doğumda bir olup, vakalar sporadik olarak görülmektedir. Fasiyal port-wine nevus, doğumda ve hemen daima yüzün üst bölgesinde ve göz kapaklarında görülmekte ve tek taraflı olmağa eğilim göstermektedir. Vakaların birçoğunda oksipitoparyetal bölgede intrakranyal kalsifikasyon, tek taraflı kortikal atrofi ve ipsilateralde lateral ventrikülde dilatasyon gözlenmektedir. Konvulziyonlar hastaların büyük bir kısmında hayatın ilk yılı içerisinde ortaya çıkmaktadır (1,2).

Bu makalede, tek taraflı fasiyal port-wine nevusu ve serebral lezyonu olan SWS'lu vaka sendromla birlikte mikrosefali nadir görüldüğünden dolayı sunulmuştur.

Vaka Takdimi

Sekiz yaşında erkek hasta, dört aylıkken başlayan ve vücudun sağ tarafına lokalize olan, 1-2 dk süren kasılma şikayetleri ile getirildi. Öyküsünden 7,5 yıl fenobarbital kullandığı sonra fenobarbital kesilerek difenil hidantoin başlandığı, son 15 gündür sağa lokalize konvülziyonu sıklaşan hastanın yürüyemez duruma geldiği, prenatal ve natal bir özelliği olmayan hastanın dört aya kadar motor ve mental gelişiminin normal olduğu, soygeçmişinde anne

Yüzüncü Yıl Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, Van

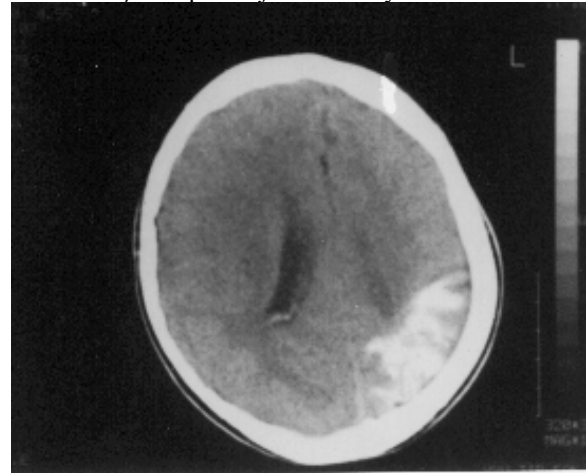
Yazışma adresi: Dr. Şükrü ARSLAN

Yüzüncü Yıl Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, Van

ile baba arasında birinci dereceden akrabalık bulunduğu ve üç çocuklu ailenin ilk çocuğu olduğu, teyzesinde de konvülsiyon hikayesi bulunduğu öğrenildi.

Fizik muayenesinde; ağırlığı: 19,5 kg (3-10 percentil), boy:124 cm (25-50 percentil), baş çevresi : 47 cm (3 percentilin altında) idi. Yüzün sol tarafında trigeminal dermatom alanında 7 x 8 cm boyutlarında, şarap kırmızısı renginde nevüs mevcuttu. Sağ tarafında hemiparezisi vardı. Göz muayenesi normaldi.

Laboratuvar incelemesinde; kan ve idrar bulguları normal idi. İki yönlü kafa grafisinde sol oksipital bölgede intrakranyal kalsifikasyonu mevcuttu. EEG de; trase boyunca birkaç defa ortaya çıkan keskin dalga aktivitesi dikkati çekmekteydi. Bilgisayarlı Beyin Tomografisinde sol hemisferde atrofi ve kalsifikasyon görüldü. Batının ultrasonografik incelemesinde sol pitotik böbrek dışında patolojik özellik yoktu.



Resim 1. Hastanın bilgisayarlı beyin tomografisi

Difenil hidantoin ile kontrol altına alınamayan konvülziyonları için karbamazepin ve sodyum

valproat başlandı. Konvülziyonları olmayan hasta kontrole gelmek üzere taburcu edildi.

Tartışma

Sturge-Weber sendromunda, fasiyal port-wine nevus genellikle yüzün bir tarafında görülmektedir. Konvülziyonlar çoğunlukla antikonvulzan ilaçlara dirençli olup, tipik olarak fokal tonik ve klonik tarzda ve fasiyal nevusun karşı tarafında izlenmektedir. Hastalarda ilk bir yıl içinde nörolojik gelişim normal olmakla birlikte, geç çocukluk döneminde muhtemelen konvülziyonların tedaviye direnç göstermesi, hipoksi ve antikonvulzanlara sekonder olarak artan serebral atrofiye bağlı mental retardasyon ve ciddi öğrenme güçlükleri ortaya çıkmaktadır (1,2).

Yaşları 2 ay ile 59 yıl arasında değişen 171 vakalık bir seride, hastaların 170'inde trigeminal dermatoma uyan bölgede, %45'inde gövdede ve/veya ekstremitelerde port-wine nevus, %17'sinde de diğer vasküler veya pigmenter lezyonlar saptanmıştır. Aynı seride hastaların %80'inde konvülziyon görülmüştür. Konvülziyonun başlama yaşının doğum ile 23 yıl arasında değiştiği, vakaların %75'inde konvülziyonun bir yaşından önce ortaya çıktığı, bunların da %83'ünde gelişimsel ve akademik problemler olduğu, konvülziyonun başlama yaşının yükselmesiyle gelişimsel problemlerin azaldığı tespit edilmiştir. Vakaların %48'sinde (%67'sinde tek taraflı, %33'ünde iki taraflı) glokom saptanmıştır. Glokom hastaların %61'inde ilk bir yıl içinde, %72'sinde ilk beş yıl içinde ortaya çıkmıştır (3). Kırk vakalık bir başka seride, 27 hastada tek taraflı (solda sağa nazaran iki kat daha sık), 13 hastada bilateral fasiyal port-wine nevus saptanmıştır. Bilateral port-wine nevusu olan 13 hastadan sadece üçünde bilateral serebral lezyon olduğu kaydedilmiştir. Konvülziyon en sık fokal şekilde olmak üzere 32 hastada (%80) görülmüştür. Hastaların bir kısmında beyin parankiminde doğumdan itibaren anormallikler saptanmış olup, bu lezyonların ilerleyici karakter gösterdiği kaydedilmiştir. Bu hastalarda, özellikle hayatın ilk dekati içinde etkilenmiş beyin hemisferinde progressif atrofi, parankimatöz hiperdansite ve arterlerin boyutlarında küçülme olduğu görülmüştür. Fasiyal nevus flammeusun büyüklüğü ve tek veya çift taraflı olması ile nörolojik bozukluk arasında ilişki olmadığı saptanmıştır. Mental retardasyon tüm hastaların %60'ında saptanmış olup, bunların % 32.5'inde ağır derecede olduğu kaydedilmiştir (4).

Hastamızın da literatürle uyumlu olarak yüzünün sol tarafında port-wine nevusu olup, konvülziyonları vücudunun sağ tarafına lokalize ve tonik vasıfta idi. Ayrıca konvülziyonları tek antikonvulzif ilaçla kontrol altına alınamayıp, ikili kombine tedavi uygulanmıştı. Hayatın ilk dört ayında motor ve mental gelişimi normal iken, sonraki dönemlerde sık aralıklarla ve uzun süren konvülziyonların etkisi ile gelişimi etkilenmiş olup, henüz sadece oturabilmekte idi.

Göz bulguları yönünden 51 hastanın incelendiği bir çalışmada, 36 (%71) hastada glokom, 35 (%69) hastada konjunktival veya episkleral hemanjiyom, 28 (%55) hastada da koroidal hemanjiyom saptanmıştır. Diğer göz bulguları arasında retinal vasküler tortusite, iriste heterokromi, retinada ayrılma ve strabismus tespit edilmiştir (5). Hastamızın halen göz muayene bulguları normal olup, hayatın ileriki dönemlerinde glokom gelişebileceği bilindiğinden, özellikle glokom yönünden takip edilmektedir.

Sendromun nadir görülen bulguları arasında makrosefali, kavernoöz hemanjiyom, iris kolobomu, aort koarktasyonu ve kulak anormallikleri sayılmaktadır (2). Bizim hastamızda literatürün aksine mikrocefali bulunmaktaydı.

Sendromun radyolojik bulguları arasında serebral lobar atrofi, beyinde kalsifikasyonlar, koroid plexusta genişleme, kranyal diploede belirginleşme, lateral ventrikülde dilatasyon ve venöz anormallikler sayılmaktadır. Serebral kalsifikasyonların geç süt çocukluğu dönemine kadar direk grafilerde görülemeyeceği en erken 13 aylık iken ilk olarak oksipital bölgede ortaya çıktığı ve kalsifikasyonların tipik olarak yılankavi veya tren rayına benzediği bildirilmiştir (1,2,6). Bu bilgilerle uyumlu olarak hastamızın direk kranyografisinde kalsifikasyon saptandı.

Manyetik rezonans (MR) ile BBT'nin karşılaştırılmasının yapıldığı bir çalışmada, beyin parankimindeki atrofının genişliğini ve derecesini belirlemede, gri ve beyaz cevheri etkileyen iskemik değişiklikleri ortaya koymada ve etkilenmiş olan tarafta kranyal diploik belirginleşmeyi göstermede, MR'ın BBT'den daha üstün olduğu, yine leptomeningeal malformasyonların genişliğini ve büyüklüğünü ayrıca parankimal venöz anomalileri değerlendirmede kontrast maddeyle çekilen MR'ın daha avantajlı olduğu belirtilmektedir. Aynı çalışmada, kortikal kalsifikasyonların varlığını ve genişliğini değerlendirmede BBT'nin daha kullanışlı olduğu, koroid plexustaki genişlemeleri ortaya koymada ise BBT ve MR ile

eşit sonuç alındığı rapor edilmiştir. Kontrastlı MR'ın sendromun teşhisinde tercih edilen bir metot olduğu, BBT'nin sadece MR bulguları normal olan hastalarda intrakranyal kalsifikasyonların varlığını belirlemek amacıyla kullanılması gerektiği vurgulanmaktadır (6). Bilgisayarlı beyin tomografisi ve MR bulguları ile hastaların klinik durumlarının mukayese edildiği bir diğer çalışmada, beyaz cevherdeki değişiklikler, lobar tutulumun genişliği ve parankimal atrofinin derecesi ile hastaların klinik durumlarının yakından ilişkili olduğu kaydedilmiştir. Diğer taraftan hastalarda konvulziyonların kontrolü, psikomotor gelişimin ve hemiparezinin derecesi gibi klinik durumlarla ilişkili radyolojik bulguları belirlemede MR'ın daha etkin olduğu bildirilmektedir (7).

Tedavide konvulziyonlar kontrol altına alınmalı, inatçı konvulziyonları olan vakalarda özellikle ilk bir yıl içinde yapılan hemisferektomi veya lobektomi ile mental retardasyonun önlenebileceğine dair raporlar vardır (1).

Sonuç olarak, konvulziyon ile getirilen ve yüzünde port-wine nevusunu bulunan her çocukta tablonun SWS olabileceğini ve mutlaka serebral lezyonların ayrıntılı olarak ortaya konulması gerektiğini, ayrıca hastamızda olduğu gibi mikrosefalinin de olabileceğini vurgulamak isteriz.

Sturge-Weber Syndrome: Report of a Case with Microcephaly

Abstract: *Sturge-Weber syndrome consists of a constellation of symptoms and signs including a facial nevus (port-wine stain), seizures, hemiparesis, intracranial calcifications, and in many cases, mental retardation. An 8- years-old boy was admitted*

with seizures. On physical examination, he had facial nevus in trigeminal dermatome location on the left side. Computerize tomography of the brain disclosed cerebral atrophy and cerebral calcifications. The case diagnosed Sturge-Weber syndrome with the facial nevus and findings of computerize tomography of the brain is presented because of rare presentation of this syndrome associated with microcephaly.

Key words: *Microcephaly, seizures, Sturge-Weber syndrome.*

Kaynaklar

1. Haslam RHA. The nervous system. In: Behrman RE, Kliegman RM, Nelson WE, Vaughan III VC (eds). Textbook of Pediatrics (14th ed). WB Saunders, Philadelphia, 1992, pp 1473-1538.
2. Smith DW, Jones KY. Recognizable Patterns of Human Malformation (4th ed). WB Saunders, Philadelphia, 1988, p 368.
3. Sujansky E, Conradi S. Sturge-Weber syndrome: age of onset of seizures and glcoma and the prognosis for affected children. J Child Neurol 10: 49, 1995.
4. Pascual-Castroviejo I, Diaz-Gonzales C, Garcia-Melian RM, Gonzales-Casado I, Munoz-Hiraldio E. Sturge-Weber syndrome: study of 40 patients. Pediatr Neurol 9: 283, 1993.
5. Sullivan TJ, Clarke MP, Morin JD. The ocular manifestations of the Sturge-Weber syndrome. J Pediatr Ophthal Strab 29: 349, 1992.
6. Marti-Bonmati L, Menor F, Poyatos C, Cortina H. Diagnosis of Sturge-Weber syndrome: comparison of the efficacy of CT and MR imaging in 14 cases. Am J Roentgenol 158: 867, 1992.
7. Marti-Bonmati L, Menor F, Mulas F. The Sturge-Weber syndrome: correlation between the clinical status and radiological CT and MRI findings. Child Nerv Syst 9: 107, 1993.