

Yaygın Trunkal Lezyonlu Sturge-Weber Sendromu: Olgu Sunumu

Dr. Hande TÜRKER, Dr. Nilgün CENGİZ, Dr. Murat SARICA,
Dr. Musa ONAR

Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi, Nöroloji Anabilim Dalı, SAMSUN

- ✓ Sturge-Weber sendromu, santral sinir sistemi anomalileri ve kutanöz anjiomatosis ile giden bir tablodur. Genellikle yüzün bir tarafını kaplayan vasküler bir nevüs, aynı tarafta kranyumda meningeal anjiomatosis, epileptik nöbetler, glokom ve mental retardasyonla birlikte dir. Olguların göreceli olarak daha küçük bir bölümünde kutanöz lezyonlar daha yaygın olabilir. Burada kutanöz anjiomatöz lezyonları sol yüzün üst ve orta bölümleri hariç, sağ yüz yarısı ve tüm vücutta yaygın olarak izlenen 13 yaşındaki bir Sturge-Weber olgusunda klinik, radyolojik ve elektroensefalografik bulgular bildirilmektedir. Solda üst ekstremitte hakimiyetli hemiparezi, sağ gözde buftalmus ve glokoma sekonder optik atrofi saptanan mental retarde olgunun son dönemde sıklığı artan jeneralize tonik klonik nöbetleri mevcuttu. Kontrastlı kranial MR'ında sağ serebral hemisferde yaygın leptomeningeal ve dural kontrastlanması saptanan olguda, ayrıca tutulumu daha seyrek bildirilen koroid pleksus lezyonu da rapor edildi. İnteriktal EEG'de sağ hemisferde bioelektrik organizasyon bozukluğu ile sağ frontal ve sol parietal bölgelerden kaynaklanan epileptiform anormallik saptandı. Nöbetleri Valproat'la kontrol altına alınan olguda epileptik nöbetlerle birlikte davranış bozukluğu da dikate değer bulundu.

Anahtar kelimeler: Sturge-Weber sendromu, ensefalotrigeminal anjiomatosis

- ✓ **Sturge-Weber Syndrome With Diffuse Truncal Lesions: Case Presentation**
Sturge-Weber syndrome is characterised with central nervous system anomalies and cutaneous angiomas. A vascular nevus on one side of the face, ipsilateral meningeal angiomas, epileptic seizures, glaucoma and mental retardation are the typical components. The cutaneous lesions may be more diffuse in a relatively small group of patients. Here we report the clinical, radiological and electroencephalographical findings of a thirteen years old girl having diffuse cutaneous lesions on her body except the upper and middle parts of the left side of the face. She had left hemiparesis, more dominant in the upper extremity, glaucoma and secondary optic atrophy of the right eye and mental retardation. Her generalised tonic clonic seizures had increased in frequency. Contrast enhanced cranial MRI showed diffuse right hemispheric leptomeningeal and dural enhancement besides choroidal plexus lesion seen relatively less often. In her interictal EEG, bioelectrical disorganisation in the right hemisphere and epileptiform anomalies originating from the right frontal and left parietal regions were detected. Her misbehaviour besides her seizures was remarkable and the seizures were controlled with valproic acid.

Key words: Sturge-Weber syndrome, encephalotrigeminal angiomas

GİRİŞ

Sturge-Weber sendromu ya da ensefalotrigeminal anjiomatosis, W.A Sturge ve P. Weber tarafından tanımlanmış nörokutanöz bir hastalıktır. Sturge-Weber sendromu vasküler gelişimle ilgili erken embriyolojik bir malformasyonla ilişkilendirilir⁽¹⁾. Fasiyal bölgede ge-

nellikle trigeminal sinirin dağılım alanlarında fasiyal nevus (porto şarabı lekesi), aynı tarafta leptomeningeal anjioma ve gözde vasküler problemler (glokom, koroidal anjiom) ile karakterizedir⁽²⁾. Burada yaygın trunkal lezyonları olan bir Sturge-Weber olgusu sunulmaktadır.

OLGU BİLDİRİMİ

Onüç yaşında kız çocuğu; sıklığı giderek artan bayılmaları nedeniyle polikliniğimize getirildi. Yakınlarından alınan öykü jeneralize tonik klonik nöbetle örtüşüyordu. Nöbetlerinin son aylarda günde bir veya iki kez olduğu, anti-epileptik ilaca rağmen nöbet geçirdiği öğrenildi. Miyadında doğan hastanın sol kol ve bacağına güçsüzlük olduğu ve bunun 1 yaşında farkedildiği, nöbetlerinin 9 yaşında başladığı, hiç fokal nöbet geçirmediği öğrenildi. Anne ve babasıyla kardeşlerinin bilinen bir hastalığı yoktu, akraba evliliği öyküsü bulunmuyordu.

Hastanın fizik muayenesinde sağ fronto-temporal bölgeden başlayan, kaş bölgesi, alt ve üst göz kapağı, yanak, burun sağ yarısı ve dorsumunda, üst dudak sağ yarısı ve bukkal mukozayı içine alacak şekilde trigeminal dermatomal yerleşimli; alt dudak sol yarısı ve mukozal yüzeyinde çeneye uzanan, düzensiz sınırlı, basmakla solan, kırmızı - viyole renkli maküler lezyonu (porto şarabı lekesi) mevcuttu. Lezyonun sağ konjunktivaya dek uzandığı dikkat çekti (Resim 1a).

Ayrıca boyun alt bölgesinden başlayan sağ tarafta daha belirgin olmak üzere bilateral göğüs üst kısmı, omuzlar, kolların fleksör, kısmen ekstansör yüzlerinde, sağ elde 1. ve 2. parmaklar ve tenar bölgeyi, sol elde 1. parmak dorsali ve tenar bölgeyi içine alacak şekilde uzanan ve sağ skapüler alana yayılan düzensiz sınırlı, basmakla solan, kırmızı viyole renkli aynı karakterde maküler lezyonları mevcuttu (Resim 1b).



Resim 1a. Olgunun cilt lezyonları.



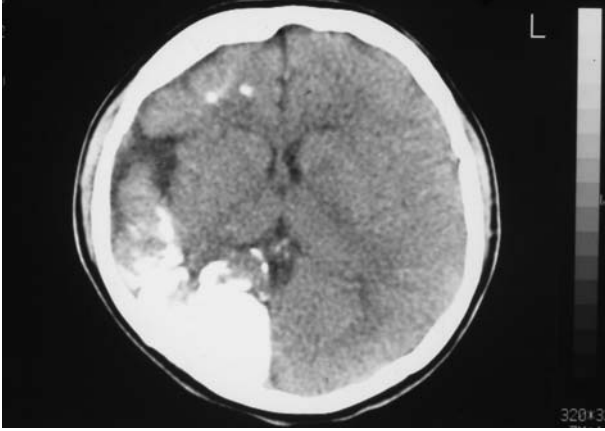
Resim 1b. Olgunun cilt lezyonları.

Sağ gözde buftalmusu saptanan hastanın oftalmolojik muayenesinde sağ gözde görme 1/10 düzeyindeydi. Göz içi basıncı artmış (43 mmHg Sch) olarak değerlendirildi. Sağ fundus atrofik bulundu. Sol gözde bulgular normaldi.

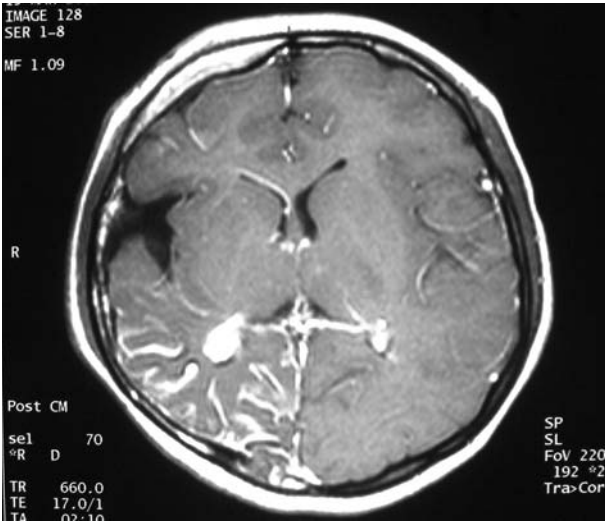
Nörolojik muayenede mental retardasyon mevcuttu. Solda üst ekstremitede hakim hemiparezi sekeli saptandı. Sol üst ekstremitate atrofikti, hafif fleksör tonus artışı mevcuttu. Kas gücü proksimalde ve distalde 4/5 olarak değerlendirildi.

Sol bacakta kas gücü normale yakındı, sol bacak sağa göre kısa ve atrofik, sol ayakta çekiç parmak deformitesi mevcuttu. Sol TCR (taban cildi refleksi) ekstansör bulundu.

Kraniyal tomografide sağ temporal lob posteriorundan başlayıp, özellikle posterior parietal bölgeleri tutan ve vertekse kadar uzanan yaygın parankimal kalsifikasyonlar mevcuttu (Şekil 1). Kranial MR (manyetik rezonans görüntüleme) incelemesinde sağ serebral hemisferde doku kaybı nedeniyle giruslarda yaygın incelleme ve sulkuslarda genişleme saptandı. Kontrast madde verilmesi sonrasında kesitlerde sağ serebral hemisferde giral tarzda yaygın leptomeningial ve dural kontrast tutulumu izlendi. Sağ lateral ventrikül içindeki koroid pleksusun sola göre hipertrofik olduğu belirlendi (Şekil 2). Kranial MR anjiyografide, sağ serebral hemisferde belirli bir damar trasesine uymayan yaygın kontrast tutulumu izlendi (Şekil 3).



Şekil 1. Olgunun kraniyal BT'sinde sağ hemisferde parietook-sipital alanda yoğunluk gösteren yaygın kalsifikasyon görülüyor.

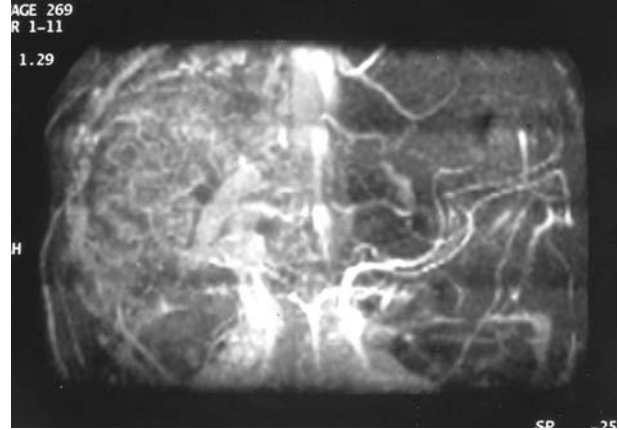


Şekil 2. Olgunun kontrastlı kraniyal MR'ında sağ hemisferde giral tarzda yaygın leptomeningeal ve dural kontrast tutulumu.

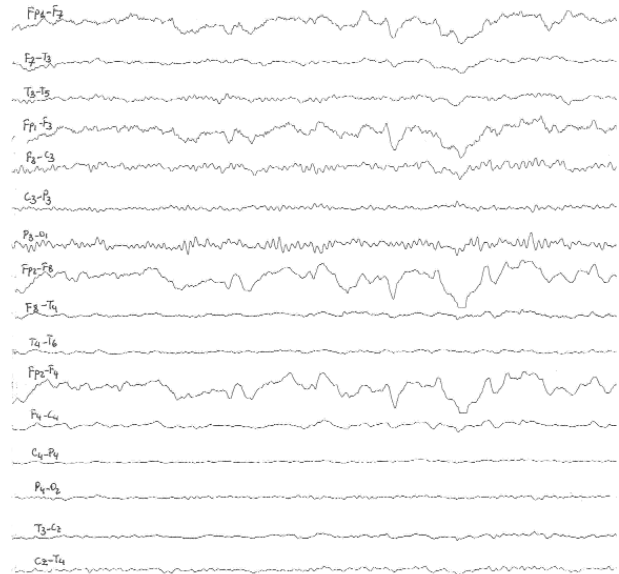
Hastanın EEG (elektroensefalografi) tetki-kinde sağ hemisferde temel aktivite parietook-sipital bölgede hızlı dalgalarla karışık 3-4 cyc/sec'lik yavaş dalgalardan oluşuyordu. Sağ hemisferde F8 ve F4 elektrodlarında, solda P3 elektrodunda faz karşılaşması yapan diken ve yavaş dalgalar ortaya çıktı. Bulgular sağ he-misferde bioelektrik organizasyon bozukluğu ile sağ frontal ve sol parietal bölgelerden kay-naklanan epileptiform bir anomalliği gösterir nitelikte bulundu (Şekil 4).

Klinik, görüntüleme ve EEG bulgularıyla

Sturge-Weber tanısı alan hastanın nöbetleri 750 mg valproatla kontrol altına alındı ve ayaktan izleme alındı.



Şekil 3. Olgunun kontrastlı kraniyal MR anjiyografisinde sağ he-misferde belli bir damar trasesine uymayan yaygın kontrast tutulumu.



Şekil 4. Olgunun EEG'si.

TARTIŞMA

Sturge-Weber sendromunda deri lezyonları genellikle yüzün bir yarısında izlenir. Vücut lezyonları olan vakalar rapor edilmişse de bunların sayısı göreceli olarak daha azdır⁽³⁻⁶⁾. Yayınlanan makalelerde belirli bir yüzde veril-memiş olmakla birlikte, trunkal lezyonların bi-fasiyal lezyonlarla daha fazla birlikte görüldü-ğü bildirilmektedir^(4,7). Bizim olgumuzda da

nevus bifasiyaldır ve yaygın vücut lezyonları eşlik etmektedir.

Olgumuzda saptanan glokom , mental retardasyon ve epileptik nöbetler Sturge-Weber sendromlu olgularda sık görülmektedir. Yüz yetmişbir olguluk bir seride glokom %48, nöbet sıklığı %80, mental retardasyon sıklığı %58 olarak saptanmıştır⁽³⁾. Nöbetlerin başlangıç yaşı bu seride doğumla 23 yaş arasında geniş bir aralıkta izlenmiştir⁽³⁾. Olgumuzda nöbetlerin başlangıç yaşı 9 olup, hiç fokal nöbet öyküsü saptanmamıştır.

Yüzyirmibir olguluk bir seride, fasiyal nevusun oftalmik yerleşimi glokom ve/veya epilepsi ile ilişkilendirilmiştir. Aynı seride ekstra-fasiyal yerleşimli nevusların, yüksek sıklıkta glokomla birlikteliğine de dikkat çekilmiştir⁽⁷⁾.

Sturge-Weber sendromunda lezyonun lokalize edilmesi ve kontrast sonrası anjiomların görüntülenebilmesi için kontrastlı kraniyal MR, leptomeningial kalsifikasyonların görüntülenmesi için ise kraniyal BT önerilmektedir^(8,9). Kraniyal MR'daki lezyon büyüklüğünün ve parankimal atrofi derecesinin klinikle ilişkili olduğu da belirtilmektedir. Daha geniş çaplı lezyonlar nöbetlerin kontrolünde güçlük, psikomotor retardasyonun derecesinde ve hemiparezi sıklığında artış ile ilişkilendirilmiştir⁽⁸⁾.

Olgumuzda sağ hemisferde yaygın leptomeningial tutulum saptanmıştır. Ancak nöbet kontrolünde güçlük yaşanmamıştır. Kraniyal MR'da saptanan ipsilateral koroid pleksus hipertrofisi, Sturge-Weber sendromlu olgularda sıklığı değişen oranlarda bildirilmiştir⁽¹⁰⁾.

Olgumuz seyrek görülen Sturge-Weber sendromunun tipik öğelerini taşımaktadır, ayrıca bifasiyal ve trunkal lezyonları olan olgular göreceli olarak daha da az izlendikleri için rapor edilmeye değer bulunmuştur.

Geliş Tarihi : 25.06.2004

Yayına kabul tarihi : 12.01.2005

Yazışma adresi:

Dr. Hande TÜRKER

Ondokuz Mayıs Üniversitesi, Tıp Fakültesi,

Nöroloji Anabilim Dalı

55139 Kurupelit, SAMSUN

KAYNAKLAR

1. Comi AM. Pathophysiology of Sturge-Weber syndrome. *J Child Neurol* 2003; 18: 509-516.
2. Adams RD. Principles of Neurology. 7th ed. International Edition. McGraw Hill, 2001; 1018-1019.
3. Sujansky E, Conradi S. Sturge-Weber syndrome: Age of onset of seizures and glaucoma and the prognosis for affected children. *J Child Neurol* 1995; 10: 49-58.
4. Uram M, Zubillaga C. The cutaneous manifestations of Sturge-Weber syndrome. *J Clin Neuroophthalmol* 1982; 2: 245-248.
5. Inan C, Marcus J. Sturge-Weber syndrome: Report of an unusual cutaneous distribution. *Brain Dev* 1999; 21: 68-70.
6. Sener RN. Sturge-Weber syndrome: A patient with a cervical port-wine nevus. *Comput Med Imaging Graph* 1997; 21: 359-360.
7. Bioxeda P, De Misa RF, Arrazola JM ve ark. Facial angioma and the Sturge-Weber syndrome: A study of 121 cases. *Med Clin (Barc)* 1993; 29; 101: 1-4.
8. Marti-Bonmati L, Menor F, Mulas F. The Sturge-Weber syndrome: Correlation between the clinical status and radiological CT and MRI findings. *Childs Nerv Syst* 1993; 9: 107-109.
9. Tournut P, Turjman F, Guibal AL ve ark. MRI in Sturge-Weber syndrome. *J Neuroradiol* 1992; 19: 285-292.
10. Stimac GK, Solomon MA, Newton TH. CT and MR of angiomatous malformations of the choroid plexus in patients with Sturge-Weber disease. *AJNR Am J Neuroradiol* 1986; 7: 623-627.