

Van der Knaap hastalığı: manyetik rezonans görüntüleme bulguları: olgu sunumu*

Ali Sami Kıvrak¹, Alaaddin Nayman¹, Yahya Paksoy¹, Kürşat Aydın²

¹Selçuk Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Radyoloji Anabilim Dalı, Konya

²Gazi Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara

Özet

Van der Knaap hastalığı, megalensefalik lökoensefalopati ve subkortikal kistlerle karakterize nadir bir antitedir. Bu yazıda Van der Knaap hastalığı'nın radyolojik ve klinik tanı kriterlerine sahip üç pediatrik olgunun beyin manyetik rezonans görüntüleme (MRG) ve manyetik rezonans spektroskopisi (MRS) bulguları sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: lökoensefalopati, manyetik rezonans görüntüleme, manyetik rezonans spektroskopisi, Van der Knaap hastalığı

Abstract

Van der Knaap disease, characterized by megalencephalic leukoencephalopathy and subcortical cysts, is a rare condition. We present, in this study, cerebral magnetic resonance imaging (MRI) and MR spectroscopy (MRS) findings of three pediatric patients with radiological and clinical diagnostic criteria of this disease.

Key words: leukoencephalopathy, magnetic resonance imaging, magnetic resonance spectroscopy, Van der Knaap disease

Genel Tıp Derg 2017;27(2):69-71

Alınan: 22.09.2013 / 15.02.2017 // 13.04.2017

Yazışma adresi: Ali Sami Kıvrak, Selçuk Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Radyoloji Anabilim Dalı, Konya

E-posta: alisamikivrak@hotmail.com

Giriş

Van der Knaap hastalığı, makrosefali ve subkortikal beyaz cevherin kistik dejenerasyonu ile seyreden nadir görülen bir lökoensefalopatidir. Erken başlangıçlı makrosefali, hafif motor gelişme geriliği, ataksi, spastisite ve geç başlangıçlı hafif mental bozulma ile karakterizedir. Frontal ve temporal loblarda lokalize subkortikal kistler karakteristik bulgusudur (1, 2). Bu yazıda Van der Knaap hastalığının klinik ve radyolojik özelliklerini taşıyan üç pediatrik olgunun manyetik rezonans görüntüleme (MRG) ve MR spektroskopisi bulguları sunulmuştur.

Olgu

Makrosefali, motor gelişim geriliği ve spastisite bulunan ikisi kardeş 3 olguya (6, 10 ve 13 yaş) MRG, MR spektroskopisi incelemeleri yapıldı. MR incelemede, tüm olgularda her iki serebral hemisferde beyaz maddede hacim artışı ile birlikte, simetrik olarak subkortikal beyaz maddede ve U-liflerde myelin eksikliği ile uyumlu diffüz T1A'da hipointensite ve T2A'da hiperintensite mevcuttu (**Resim 1**). Kortikal gri madde, bazal ganglionlar, oksipital lob ve serebellar hemisferlerin korunmuş olduğu görüldü. Frontal ve temporal loblarda subkortikal kistler izlendi (**Resim 2**). Özellikle temporal loblarda beyaz maddenin BOS'a yakın

sinyal verdiği görüldü. Tüm olgularda eksternal kapsül ön-arka ve internal kapsül arka bacağı tutulmuştu. MR spektroskopisi incelemesinde, N-asetil aspartat / kreatinin (NAA/Cr) oranında azalma tespit edildi (**Resim 3**). Ayrıca olguların birinde kaudat nükleusta laktat piki saptandı. Difüzyon ağırlıklı MR görüntülemesinde ise difüzyon kısıtlanması ile uyumlu bulguya rastlanmadı.

Tartışma

Van der Knaap hastalığında tanı, klinik ve MRG bulgularına dayanılarak konur. Şiddetli beyaz cevher tutulumuna rağmen, fonksiyonel bozulmanın çok yavaş ilerlemesi ayırt edici özelliğidir. Hastalığın temelinde yatan patoloji kesin olarak bilinmemektedir. Öne sürülen olasılıklar arasında myelin lamellerinin arasında vakuol oluşumu, demyelinizasyon/ dismyelinizasyon ve ekstraselüler mesafenin artmasıdır (1).

Hastaların MRG bulguları ile klinik durumu arasında iyi bir korelasyon yoktur (2). MRG'de, hemisferik beyaz cevherde hacim artışı, diffüz patolojik sinyal ve frontoparietal / anterior temporal subkortikal kistler bulunan olgularda herhangi bir metabolik defekt saptanmamaktadır (3). Olgularımızın tamamında özellikle frontal ve temporal loblarda hacim artışı ve myelin kaybını düşündürülen sinyal

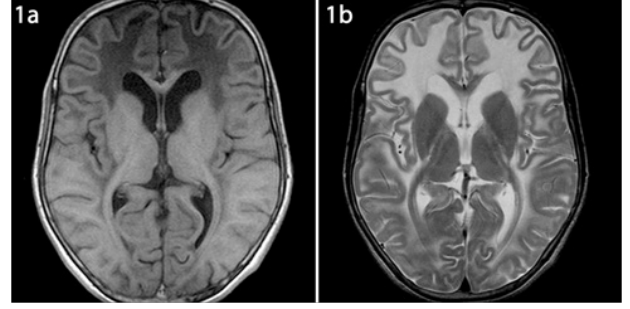
değişiklikleri saptandı. Subkortikal kist 2 olguda görüldü-
ken, olguların birinde temporal lobların sinyal intensitesi-
nin BOS'a yaklaşmış olduğu tespit edildi.

Difüzyon MRG görüntülemenin metabolik hastalıkların
incelenmesinde yararlı olabileceği bildirilmiştir. Özellikle
ADC haritası, T2 ağırlıklı görüntülerde homojen sinyalli
olan parankim içindeki farklı difüzyon karakteri gösteren
alanları ortaya çıkarır. Böylece tanı güçlenir, hastalığın
ilerlemesi ya da tedaviye yanıt takip edilebilir (1,4). Olgu-
larımızın yapılan difüzyon MR incelemesinde, patolojik
alanlarda difüzyon farkı tespit edilmedi.

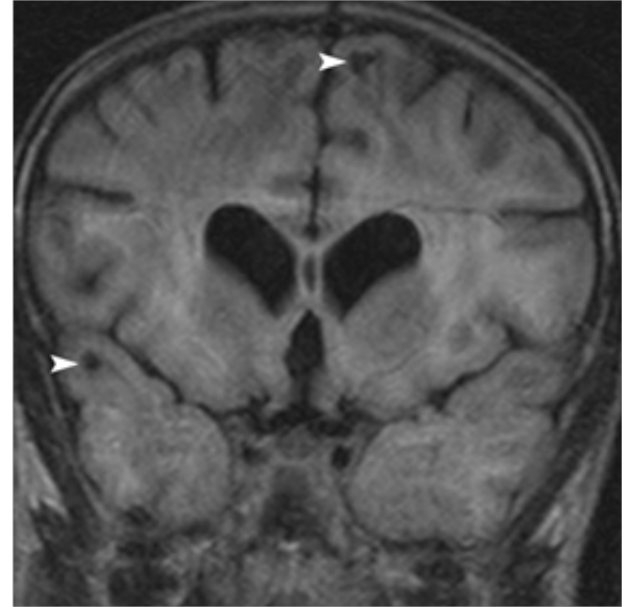
MR spektroskopide, NAA/Cr oranının erken yaşlarda
normal sınırlarda olduğu, yaş ilerledikçe giderek azaldı-
ğı bildirilmiştir. Bu bulgu, başlangıçta belirgin olmayan
nöronal kaybın ilerleyen yaşlarda gelişmesiyle ortaya çık-
maktadır (1). NAA/Cr oranının 13 ve 10 yaşındaki olgu-
larımızda, 6 yaşında olan diğer olguya göre daha çok düş-
tüğü tespit edildi.

Van der Knaap hastalığının ayırıcı tanısında megalensefali
ve beyaz cevherde hacim artışı ile karakterize hastalıklar
düşünülmelidir. Canavan hastalığında talamus ve globus
pallidus tutulumu ve NAA artışı görülür. Aleksander has-
talığında, periventriküler kontrast tutulumu, kaudat nükleus
ve talamus tutulumu ve hidrosefali gibi tipik bulgular
ardır (5). Vanishing white matter hastalığında, diffüz tu-
tulan beyaz cevherin bir bölümü likefiye olur ve BOS sin-
yal özelliği kazanır. Ancak beyaz cevherde belirgin hacim
artışı olmaması, klinik öykü ve tipik MR spektroskopide
hemen hemen tüm metabolitlerin görülmemesi ile Van
der Knaap lökoensefalopatisinden ayrılır (6).

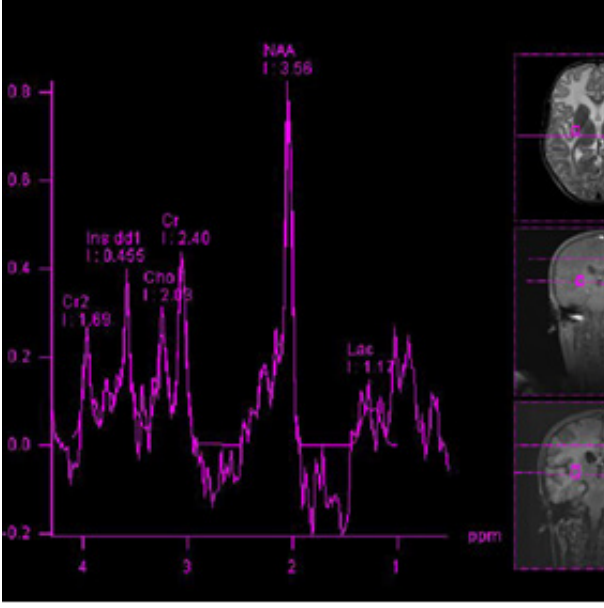
Sonuç olarak, özellikle kliniğin daha hafif seyrettiği erken
yaşlarda, MR ve MR spektroskopi incelemeleri Van der
Knaap hastalığının makrosefali ile birlikte görülen diğer
lökodistrofilerden ayırıcı tanısının yapılmasında önemli
rol oynamaktadır.



Resim 1. 13 yaşında erkek olgu. (1a) T1A MR incelemede frontal loblarda belirgin hipointensite artışı ve giruslarda genişleme. (1b) T2A MR incelemede subkortikal beyaz maddenin, U-liflerin ve kapsula eksternanın etkilendiği, bazal ganglionların normal intensitede olduğu görülmektedir.



Resim 2. Koronal FLAIR MR incelemede, özellikle temporal loblarda beyaz madde intensitesinin BOS'a yaklaştığı ve giruslarda hacim artışı ile beraber frontal ve temporal lobda subkortikal yerleşimli kistler görülmektedir (ok başları).



Resim 3. MR spektroskopi incelemesinde NAA/Cr oranında azalma.

Kaynaklar

1. Gelal F, Apaydın M, Çallı C, Erdem G, Varer M, Uluç E. Van der Knaap lökoensefalopatisi: BT, MRG, MR spektroskopi ve difüzyon MRG bulguları. Turk J Diagn İntervent Radiol 2001; 7:446-51.
2. Topçu M, Saatci I, Topçuoğlu MA, et al. Megalencephaly and leukodystrophy with mild clinical course: a report on 12 new cases. Brain Dev 1998; 20:142-53.
3. Mejaski-Bosnjak V, Besenski N, Brockmann K, et al. Cystic leukoencephalopathy in a megalencephalic child: clinical and magnetic resonance imaging/ magnetic resonance spectroscopy findings. Pediatr Neurol 1997; 16:347-50.
4. Gelal F, Grant PE, Fischbein NJ, et al. The role of isotropic diffusion MRI in children under 2 years of age. Eur Radiol 2001; 11:1006-14.
5. Thelle T, Balslev T, Christensen T. Van der Knaap's vacuolating leukoencephalopathy: two additional cases. Europ J Paediatr Neurol 1999; 3:83-6.
6. Van der Knaap MS, Barth PG, Gabreels FJ, et al. A new leukoencephalopathy with vanishing white matter. Neurology 1997; 48:845-55.