

DOWN SENDROMLU BİR OLGUDA BAZAL GANGLİYON KALSİFİKASYONU**Tanıl KENDİRLİ¹, Bahar Emine BİNGÖLER¹, Ercan TUTAR¹, Erdal İNCE¹, Gülhis DEDA¹****ÖZET**

Sekiz yaşında, Down sendromlu, erkek hasta pnömoni ve solunum yetmezliğiyle Çocuk Yoğun Bakım Ünitesine kabul edildi. İzleminde tremor, strabismus, idrar retansiyonu ve klonus fark edildi. Bu nörolojik bulgular için çekilen bilgisayarlı beyin tomografisinde bilateral bazal gangliyon kalsifikasyonu gösterildi. Ayrıca nörolojik bulgular kusmalarını önlemek amacıyla başlanan metoklopramide bağlandı. Hastanın bazal gangliyon kalsifikasyonunun TORCH, metabolik ve endokrin nedenlere bağlı olmadığı gösterilerek Down sendromuna bağlı olduğu düşünüldü.

Anahtar Kelimeler: Down sendromu, bazal gangliyon kalsifikasyonu

A Case of Down Syndrome With Basal Ganglia Calcification**SUMMARY**

Eight-year-old boy with Down syndrome was accepted to The Pediatric Intensive Care Unit for pneumonia and respiratory failure. Tremor, strabismus, urinary retention and clonus were observed during his hospitalization. Bilateral basal ganglia calcification was demonstrated by computerized tomography neurologic findings were included to be due to metoclopramide which had been begun for vomiting. Bilateral basal ganglia calcification was decided to be due to Down syndrome after excluding TORCH, metabolic and endocrin causes.

Key Words: Down syndrome, basal ganglia calcification

Down sendromu (DS), günümüzde karşılaşılan en sık kromozom anomalisi olup, 700 doğumda bir görülmektedir. DS'da tipik yüz görünümü ile birlikte bir çok sistem etkilenebilir. Mental motor gerilik, doğuştan kalp hastalığı, gelişme geriliği, hipotiroidi, konvülsiyonlar, görme, işitme ve kas-iskelet sistemi ile ilgili sorunlar bu sendromda karşılaşılabilecek problemlerin başında gelmektedir.¹⁻⁵ Bu nedenle DS tanısı alan çocukların bir çok bölümle birlikte izlenmesi gerekir.

Down sendromunda tipik yüz görünümüne en sık eşlik eden klinik bulgulardan birisi mental retardasyondur. Şu ana kadar yayınlanmış az sayıdaki yayında DS'li hastalarda bazal gangliyon kalsifikasyonu (BGK) gösterilmiştir.^{1,4,6-8} BGK'un özellikle yaşla birlikte arttığı bildirilmekte ve bunun DS'daki erken yaşlanma ile ilgili olabileceği düşünülmektedir.^{4,7} Burada DS'u tanısıyla izlenirken rastlantısal olarak gösterilen BGK'lu bir olgu sunulmaktadır.

OLGU SUNUMU

Daha önce kliniğimizde DS ve endokardiyal yastık defekti tanısıyla izlenen sekiz yaşındaki erkek hasta 2 gündür olan yüksek ateş, sık nefes alıp verme yakınmasıyla başvurdu. Fizik incelemesinde solunum sayısı 60/dk, subkostal, interkostal ve suprasternal çekilmeleri ve inlemesi vardı. Oskültasyonda sağ akciğerde yaygın ralleri duyuldu. Ön arka akciğer grafisinde sağ akciğer alanlarında belirgin infiltrasyon ve sağ kostofrenik sinusta kapanma dikkati çekti. Hastanın laboratuvar incelemelerinde hemoglobin 11 g/dl, beyaz küre sayısı 10500/mm³, trombosit sayısı 111.000/mm³, eritrosit sedimantasyon hızı 30

mm/saat, C- reaktif protein 7.1 mg/dl (0-0.8) olarak bulundu. Hastanın ciddi solunum sıkıntısının olması ve alınan kan gazında CO₂ birikiminin olması nedeniyle Çocuk Yoğun Bakım Ünitesine (ÇYBÜ) yatırıldı. İzleminde hastanın solunum sıkıntısı arttı, pnömoni ilerledi ve plörezi gelişti. Hastada solunum yetmezliği olması nedeniyle mekanik ventilatöre bağlandı. Hasta 4 gün boyunca mekanik ventilatörde izlendi. Mekanik ventilatörde entübe halde izlenen hastanın enteral beslenme sırasında kusması nedeniyle önerilen dozda parenteral metoklopramid başlandı. Metoklopramid tedavisi sırasında hastanın sağ kolunda tremor ve sol gözde n. abducens paralizisi gelişti. Hastanın varolan nörolojik bulgularına idrar retansiyonu ve spontan klonus eklendi. Hastada gelişen bu nörolojik bulguların ilaç yan etkisi (metoklopramid) olabileceği düşünülmekle beraber mekanik ventilatörde izleniyor olması ve geçirilmiş resüsitasyon nedeniyle olası intrakraniyal kanama veya iskemik olay açısından BBT ile görüntülenmesine karar verildi. BBT'de serebral atrofi ve bilateral bazal ganglionlarda kalsifikasyon saptandı. Kanama ve infarkt alanı yoktu (Şekil 1).

Ortaya çıkan tüm bulguların BGK ile açıklanamayacağı ve bu nörolojik bulguların metoklopramidin yan etkisi olabileceği düşünüldü. Metoklopramid tedavisine son verildi, antidot olarak difenhidramin başlandı. Metoklopramidin yan etkisi olarak değerlendirilen nörolojik bulgular (tremor, strabismus, idrar retansiyonu ve klonus) kayboldu. Hastanın BBT'de saptanmış olan BGK' a yönelik olarak etyolojik incelemeleri yapıldı. Öyküden hastanın 2 yaşındayken kontrol amaçlı kraniyal Magnetik Rezonans (MR) incelemesinde BGK olmadığı belirlendi. Fizik incelemede DS dışında bir

¹Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, ANKARA.



Şekil 1: Hastanın BBT'sinde serebral atrofi ve bilateral bazal gangliyon kalsifikasyonu görülmektedir.

sendromu düşündürecek bulgu saptanmadı. Hipoparatiroidizm açısından kalsiyum, fosfor, alkalin fosfat ve parathormon düzeyleri normal sınırlar içinde bulundu. İdrar kan aminoasit, solunum sıkıntısı düzeltilirken alınan arteriyel kan gazları, serum laktik ve pirüvik asit düzeyleri normaldi. Hasta klinik olarak tamamen düzeldikten sonra çekilen kranial MR incelemesinde serebral ve serebellar atrofik değişikliklerin yanısıra bilateral pallidumlarda hiperintensite (pallidal kalsifikasyon) görüldü. Hastada olabilecek diğer olası nedenler yapılan bu incelemelerle dışlandıktan sonra, BGK'nun DS'na bağlı olduğu düşünüldü.

TARTIŞMA

Çocukluk çağında BGK astrositom gibi tümörler, vasküler nedenler, hipoksi, endokrin bozukluklar, toksik durumlar, hipoparatiroidizm, psödohipoparatiroidizm, organik asidemiler, osteopetrozis gibi metabolik, beynin dejeneratif hastalıkları, Wilson hastalığı ve DS'nda görülebilir. Ayrıca hiçbir nedene bağlanamayan hastalarda idiyopatik de olabilmektedir.^{2,6} BGK özellikle globus pallidusta olmak üzere koroid pleksusu ve pineal dokularda görülmektedir.^{3,7,8-10} Bizim hastamızda DS tanısı ile uzun süredir izlenmekte olup, pnömoni ve solunum yetmezliği nedeni ile ÇYBÜ'de izlenirken kullanılan metoklopramidin yan etkisi olarak ortaya çıkan nörolojik bulgular nedeni ile çekilen BBT'de rastlantısal olarak BGK gösterildi. Hastamızda BGK nedenleri araştırıldığında normal kalsiyum, fosfor, parathormon düzeyi ile hipoparatiroidi, normal arteriyel kan gazı, idrar-kan aminoasit düzeyleri, ve serum laktat-pürivat düzeyi ile metabolik hastalıklar ve 2 yaşındayken kontrol amaçlı yapılan BBT'nin normal olmasıyla konjenital TORCH grubu enfeksiyonlara bağlı intrakranial kalsifikasyonlar ekarte edilmiştir.

Beyindeki kalsifikasyonları göstermek için BBT oldukça sensitiftir. Hastamızda BGK tomografi ile

belirlendi. DS'da BGK'nun erken yaşlanmanın veya beyindeki kan dolaşımındaki yetersizliğinin bir sonucu olduğu düşünülmekle beraber patogenez tam olarak bilinmemektedir. Kırk yaş üzerindeki sağlıklı toplumda BGK görülürken, DS'lu hastalarda daha erken yaşlarda görülmesinin nedeni erken yaşlanmaya bağlı olabilir. Alzheimer hastalığındaki beyinde görülen atrofik değişikliklere benzer bulgular 20 yaş üzerindeki DS'lu hastalarda görülebilir.^{4,7} Hastamızın da 2 yaşında yapılan BBT'nin normal, 8 yaşında ise BGK'nun olması, yaşla birlikte DS hastalarında BGK görülme sıklığındaki artışı desteklemektedir.

Sonuç olarak, ileri yaş DS hastalarında saptanan BGK eğer metabolik ya da endokrin nedenlere bağlı olmadığı gösterilirse DS'nun bir komplikasyonu olarak değerlendirilebilir.

KAYNAKLAR

1. Thase ME. Basal ganglia calcification and psychosis in Down's syndrome. Postgrad Med J 1984 60:137-9.
2. Patel PJ. Some rare causes of intracranial calcification in childhood: computed tomography findings. Eur J Pediatr 1987 146:177-80.
3. Takashima S, Becker LE. Basal ganglia calcification in Down's syndrome. J Neurol Neurosurg Psychiatry 1985 48:61-4.
4. Mann DMA. Calcification of the basal ganglia in Down's syndrome and Alzheimer's disease Acta Neuropathol 1988 76:595-8.
5. Komatsu H, Nishimura A, Okano S, Miyamomae Y, Takeuchi Y, Sawada T. Neuroleptic malignant syndrome-like state in a patient with Down syndrome and basal ganglia calcification. Brain Dev 1992 14:400-3.
6. Ieshima A, Kisa T, Yoshino K, Takashima S, Takeshita K. A morphometric CT study of Down's syndrome showing small posterior fossa and calcification of basal ganglia. Neuroradiology 1984 26:493-8.
7. Wegiel J, Kuchna I, Wisniewski T, de Leon MJ, Reisberg B, Pirttila T, Kivimaki T. Vascular fibrosis and calcification in the hippocampus in aging, Alzheimer disease, and Down syndrome. Acta Neuropathol 2002 103:333-3.
8. Okano S, Takeuchi Y, Kohmura E, Yoshioka H, Sawada T. Globus pallidus calcification in Down syndrome with progressive neurological deficits. Pediatr Neurol 1992 8:72-4.
9. Mito T, Pereyra PM, Becker LE. Neuropathology in patients with congenital heart disease and Down syndrome. Pediatr Pathol 1991 11:867-77.

YAZIŞMA ADRESİ

Uzm. Dr. Tanıl KENDİRLİ

Kazım Orbay Mahallesi, 28. Sokak 31/9, Akdere-06100 Mamak/ANKARA

Tel : 03123675058

Faks : 03123620581

E-Posta : tanilkendirli@hotmail.com

Geliş Tarihi : 24.03.2004

Kabul Tarihi : 03.08.2004