

Epilepsi ile ortaya çıkan bir lineer skleroderma (en coup de sabre) olgusu

A case of linear scleroderma (en coup de sabre) presenting with epileptic seizures

V.Hilda Çerçi Özkan(*), Cengiz Yalçınkaya(**), Beyhan Tüysüz(***), Nil Arısoy(****)

Özet

İki yıldır epilepsi nedeniyle takip edilen altı yaşındaki kız çocuğunda, bir yıl önce beliren, sağ frontal ve mental bölgede lokalize, giderek artan çöküntü ve renk değişikliği mevcuttu. Hastanın bilgisayarlı beyin tomografisinde intrakranyal kalsifikasyonlar saptandı. Bu bulgular lineer sklerodermanın yüz ve saçlı derinin frontoparietal bölümünde lokalize, nadir görülen bir formu olan "en coup de sabre scleroderma" olarak tanımlandı. Bu olgu lineer skleroderma lezyonu gelişmeden bir yıl önce epilepsi nöbetlerinin başlaması, eşlik eden intrakranyal kalsifikasyonlarının saptanması nedeniyle sunulmuştur.

Anahtar kelimeler: en coup de sabre scleroderma, epilepsi, çocuk, intrakranyal kalsifikasyon.

Summary

A six years old girl that had been followed up for about two years with diagnosis of epilepsy had a color discoloration and depression that has first appeared one year ago and then progressed on her right frontal and mental region. These findings are described as "en coup de sabre" a rare form of linear scleroderma localized at frontoparietal region of the scalp and face. This case reported because of it has presented with epileptic seizures that started one year before onset of the lesion of linear scleroderma and associating intracranial calcifications.

Key words: en coup de sabre scleroderma, epilepsy, child, intracranial calcification.

Giriş

Lineer skleroderma çocuklarda ve adolesanda lokalize sklerodermanın en sık görülen alt tipidir. Tipik olarak üst veya alt ekstremiteleri tutan bir veya daha fazla lineer lezyon ya da yama tarzında morfea plakları ile karakterizedir. Lezyonun yerleşimi genellikle dermatomal dağılıma uyar ve vakaların % 85-95'inde unilateraldir. Lineer lezyon yüzü ve saçlı deriyi içine alıyorsa

"en coup de sabre scleroderma" olarak isimlendirilir (1). "En coup de sabre scleroderma" ile birlikte epilepsi, üveit, diş anomalileri, göz kaslarında disfonksiyon, kaş ve kirpik kaybı, iriste atrofi gibi birçok değişik patolojinin görülebileceği bildirilmektedir (1,2,3,4). Bu makalede epileptik nöbetleri nedeniyle iki yıldır izlenen ve son bir yıldır yüzün sağ tarafını tutan lezyonlar ile lineer skleroderma (en coup de sabre scleroderma) tanısı konan bir olgu sunulacaktır.

(*) İstanbul Üniversitesi, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Asistan Doktor.

(**) İstanbul Üniversitesi, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Nöroloji Anabilim Dalı, Prof. Dr.

(***) İstanbul Üniversitesi, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Genetik ve Teratoloji Bilim Dalı, Prof. Dr.

(****) İstanbul Üniversitesi, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Prof Dr.

Yazışma adresi: Dr. V. Hilda Çerçi Özkan, İstanbul Üniversitesi, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Cerrahpaşa İstanbul

Olgu

Altı yaşında kız hasta sağ frontal ve sağ mental bölgesinde beliren çöküntü ve renk değişikliği nedeniyle kliniğimize başvurdu. Epilepsi tanısıyla karbamazepin ve sodyum valproat tedavisi altında iki yıldan beri nöroloji biriminden izlenmekte olan hastanın bir yıl önce sağ frontal bölgesinde, altı ay önce de sağ mental bölgesinde önce pembe-mor bir renk değişikliği ve daha sonra giderek artan bir çöküntü ortaya çıktığı öğrenildi. İki yıl önce başlayan ve ikili antiepileptik tedavi ile kontrol altına alınan baş ve gözün sola deviyeye olduğu sekonder generalize tonik klonik nöbetleri olduğu belirtildi. Akriba olmayan sağlıklı anne babanın ikinci çocuğu idi, sağlıklı bir erkek kardeşi vardı ve ailede benzer olgu yoktu.

Fizik muayenesinde boyu 122 cm (90-97 persantil), kilosu 26 kg (97. persantil), baş çevresi 54,5 cm (%2-50. persantil), kan basıncı 90/65 mmHg idi. Sağ frontal bölgede kaş üzerinden başlayarak saçlı deriye doğru uzanan 2x3 cm boyutunda ve sağ mental bölgede dudak bileşkesinin altında 1x3 cm boyutunda ciltte incelleme ile birlikte cilt renginde koyulaşma ve altındaki kemik dokuda da çöküntüye neden olan atrofi mevcuttu (Resim 1). Yanak ve dilde atrofi yoktu. Diğer sistemlere ait muayene bulguları normaldi.

Laboratuvar incelemelerinde kan sayımı, eritrosit sedimentasyon hızı ve biyokimyasal tetkikleri normaldi. Eritrosit sedimentasyon hızı 2mm/saat idi. Romatoid faktör (-), FANA zayıf benekli (+) saptandı. Kemik sintigrafisinde patolojik bulgu saptanmadı. İki yıl önce çekilen kranyal magnetik rezonans (MR) incelemesi normal bulunmuş olan hastanın bilgisayarlı beyin tomografisinde (BBT) sağ hemisferde multipl intraparenkimal kalsifikasyonlar, sağ mandibula ve frontal kalvaryumda kemik kalınlığında incelleme saptandı (Resim 2). Kemik dokuda sklerotik ve litik lezyon mevcut değildi. Uyku elektrosefalogramında (EEG) sağ hemisferin arka bölgelerinde biyoelektrik aksama hali gözlenmekteydi.

Sağ yüz yarısında gelişen progresif atrofi lineer skleroderma olarak değerlendirilen hastaya oral metotreksat tedavisi başlandı.

Tartışma

Yüzü ve saçlı deriyi içine alan skleroderma "en coup de sabre scleroderma" olarak adlandırılmaktadır. Sklerodermanın etyolojisi ve insidansı tam olarak bilinmeyen bu nadir formu kadınlarda erkeklerle oranla üç kat daha sık görülmekte ve hastaların %75'inde klinik bulgular çocukluk döneminde başlamaktadır (5).

Yüz yarısında progresif atrofi ile karakterize olan progresif fasyal hemiatrofi'nin (PFH) (Parry Romberg sendromu) "en coup de sabre" ile ilişkisi henüz tam olarak bilinmemektedir. Her iki hastalığın birbiri ile çakışan birçok yönü olduğu kabul edilmekle birlikte etyoloji ve patogenezi tam olarak anlaşılamamıştır. Her iki hastalık da karakteristik bulgularının yanısıra fokal epileptik nöbetler ve aynı taraftaki serebral hemisferde patolojik radyolojik bulgular ile karakterizedir (6). Progresif fasyal hemiatrofiye yüzün ve dilin bir tarafında subkutan dokular, kas ve kemik dokusunda atrofi vardır, ciltte endürasyon yoktur. Lineer sklerodermada ise skleroz ve atrofi primer olarak subkutan dokuları etkiler ve ancak daha sonra derin dokulara yayılır. Atrofik değişiklikler genellikle bant şeklindedir ve başlangıçta gelişen endürasyon bölgesinde ortaya çıkar. Progresif fasyal hemiatrofiye ise atrofik değişiklikler yaygın bir yerleşim gösterir (6). Birbiri ile çakışan klinik özellikleri nedeniyle "en coup de sabre scleroderma" ve PFH bazı çalışmalarda tek bir klinik antite gibi ele alınmakta ve tartışılmaktadır (6-9).

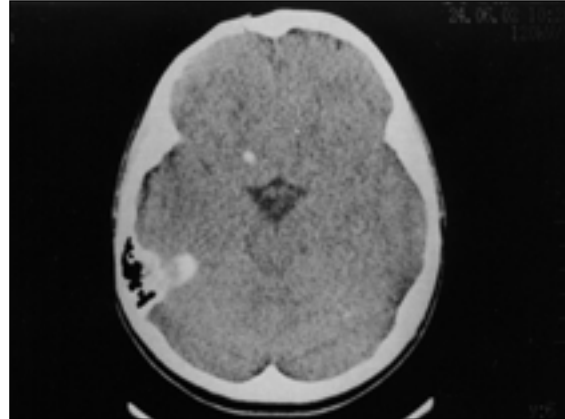
Olgumuz yüzündeki lezyonun önce ciltte pembe-mor bir renk değişikliği şeklinde başlaması daha sonra lineer yerleşim gösteren cilt ve cilt altı dokularda atrofisinin gelişmesi, dil ve yüzün sağ yanındaki diğer kaslarda yaygın atrofi olmaması nedeniyle "en coup de sabre scleroderma" tanısı almıştır.

En coup de sabre ve PFH ile birlikte intraparenkimal serebral kalsifikasyonu olan az sayıda vaka bildirilmiştir. Chunk ve arkadaşları (10) 27 yaşında "en coup de sabre" ve epilepsi öyküsü olan bir hastada radyolojik incelemelerde aynı taraf frontal lobda fokal intraparenkimal lezyon saptamışlardır. Lezyonun rezeksiyon sonrası değerlendirmesinde leptomeninkslerde ve ilişkili damarsal yapılarda bant tarzında skleroz ve intraparenkimal kalsifikas-

yonlar gösterilmiştir. Bu bulgularla hastalığın vasküler displazinin eşlik ettiği Sturge Weber gibi nörokutan sendromlara benzediği ileri sürülmüştür (10). Epilepsi nöbetleri ve PFH'si olan 30 yaşında bir başka olguda da BBT'de multipl intraserebral kalsifikasyonlar gözlenmiştir (11). Yano ve arkadaşları (12) ise bizim olgumuza benzer şekilde üç yaşındaki bir kız hastada dirençli kompleks parsiyel epilepsi nöbetleri sonrasında ortaya çıkan PFH, BBT'de multipl intraparakimial kalsifikasyonlar ve frontoparietal lobda beyaz cevherde düşük dansiteli alanlar saptamışlardır. Terstegge ve arkadaşları (8) 22 PFH vakasının radyolojik bulgularını değerlendirmiş ve en sık görülen radyolojik anomalinin homolateral serebral hemiatrofi olduğunu göstermişlerdir. Hastaların bir kısmında aynı taraf hemisferin dış kısmında kortikal kalsifikasyonlar, bir hastada da homolateral difüz kortikal ve



Resim 1: Sağ frontal ve mental bölgedeki çöküntü ve renk değişikliği.



Resim 2 (a,b): Kranyal tomografide sağ hemisferde kalsifikasyon.

meningeal difüz kontrast tutulumu saptamışlardır. Yüz dokularını etkilemeyen lineer skleroderması olan 11 yaşında bir erkek çocuğunda epilepsi, progresif mental retardasyon ve ipsilateral serebral hemisferde hızlı ilerleyen beyin atrofisi gösterilmiştir (13).

"En coup de sabre" ve PFH'nin patogeneziye yönelik olarak kortikal disgenezi, sempatik nöron disfonksiyonu, kronik meningoensefalit, otoimmünite gibi çok sayıda teori mevcuttur. En coup de sabre'li olgularda beyin omurilik sıvısı (BOS) analizleri ve beyin biyopsisinden elde edilen patolojik bulgular enflamatuar bir sürecin varlığını düşündürmüştür ve immünsüpresif tedavinin faydalı olabileceği ileri sürülmüştür (7). Bir çalışmada PFH'li vakaların % 57'sinde ANA pozitifliği olduğu gösterilmiştir (9). Bu çalışmadaki serolojik bulgular patogeneziye otoimmünitenin rolü olabileceğini düşündürmektedir. Progresif fasyal hemiatrofi ile romatoid artrit, skleroderma, sistemik lupus eritematozus, Henoch Schonlein purpurası, paroksizmal nokturnal hemoglobinüri gibi diğer otoimmün hastalıkların birlikte görülmesi bu düşünceyi desteklemektedir.

Dupont ve arkadaşları (14) PFH'li dört olguda kranyal MR görüntülemesinde fokal kortikal displazik bulgular olduğunu göstermişlerdir. Bu displazik bulgular kortikal kalınlaşma, ak ve gri madde sınırının bozulması ve heterotopik alanları içermektedir. Dupont ve arkadaşları (14) bu radyolojik bulgulara dayanarak serebral hemisfer ile ortak progenitör hücrelerden geliştiği için erken dönemdeki bir malformatif sürecin aynı tarafta hem serebral disgenezi hem de fasyal hemiatrofiye neden oldu-

ğunu ileri sürmüşlerdir. Richard Corry ve arkadaşları (15) unilateral nörolojik defisiti ve fasyal hemiatrofisi olan bir hastada kraniyal MR'da korpus kallozumda infarktlar gösterilmesine rağmen serebral anjiyografiyi normal saptamışlar ve muhtemel sempatik zincir enflamasyonu ile ilişkili kronik vazomotor bozukluğun patogenezi başlıca faktör olabileceğini ileri sürmüşlerdir.

Etyolojisi ve patogenezi hala tartışmalı olan en coup de sabre skleroderma bu vaka takdiminde olduğu gibi çocukluk çağı epilepsilerine eşlik edebilir ve hatta fasyal bulgular gelişmeden önce ortaya çıkan epileptik nöbetler bazen hastalığın ilk bulgusu olabilir.

Kaynaklar

1. Audrey MN. Linear scleroderma. In: Cassidy J.T., Petty R.E. Textbook of Pediatric Rheumatology. Philadelphia: Saunders, 2001; 536-43.
2. Matamala O, Granero M, Castroviejo I. Scleroderma en coup de sabre with intracranial involvement. Neurologia 1997; 12: 256-8.
3. David J, Wilson J, Woo P. Scleroderma 'en coup de sabre'. Ann Rheum Dis 1991; 50: 260-2.
4. Suttrop-Schulten MS, Koornneef L. Linear scleroderma associated with ptosis and motility disorders. Br J Ophthalmol 1990; 74: 694-5.
5. Milan MF, Bennett JE. Scleroderma en coup de sabre. Ann Plastic Surg 1983; 10:364-70.
6. Blaszezyk M, Jablonska S. Lineer scleroderma en coup de sabre : Relationship with progressive facial hemiatrophy. Advances in Experimental Medicine and Biology 1999; 445: 101-4.
7. Stone J, Franks JA, Guthrie JA, Johnson MH. Scleroderma "en coup de sabre": pathological evidence of intracerebral inflammation. J Neurol Neurosurg Psychiatry 2001; 70: 382-5.
8. Terstegge K, Kunath B, Felber S, et al. MR of brain involvement in progressive facial hemiatrophy (Romberg Disease): Reconsideration of a syndrome. Am J Neuroradiol 1994;15: 145-50.
9. Torre GI, Castello-Sendra J, Esgleyes-Ribot T, et al. Autoantibodies in Parry-Romberg syndrome. The Journal of Rheumatology 1995; 22: 73-7.
10. Chung M, Sum J, Morell MJ, et al. Intracerebral involvement in scleroderma en coup de sabre: report of a case with neuropathologic findings. Ann Neurol 1995; 37: 679-81.
11. Takahashi H, Yonezawa H, Satoh N, et al. A case of progressive hemifacial and hemispheric atrophy with multiple hemi-intracerebral calcifications presenting with occipital lobe epilepsy. No To Shinkei 1996; 48: 671-5.
12. Yano T, Swashi Y, Toyono M, et al. Progressive facial hemiatrophy after epileptic seizures. Pediatr Neurol 2000; 23: 164-6.
13. Grosso S, Fioravanti A, Biasi G, et al. Lineer scleroderma associated with progressive brain atrophy. Brain and Development 2003; 25: 57-61.
14. Dupont S, Catala M, Hasboun D, et al. Progressive facial hemiatrophy and epilepsy: A common underlying dysgenetic mechanism. Neurology 1997; 48: 1013-7.
15. Cory CR, Clayman D, Faillace JW et al. Clinical and radiologic findings in progressive facial hemiatrophy. AJNR 1997; 18: 751-7.