

Kongenital Artrogripozis ile Birlikte Olan Bilateral Perisilvian Polimikrogrri Sendromu

Congenital Bilateral Perisylvian Polymicrogyri Syndrome with Congenital Arthrogryposis

Esra GÜRKAŞ¹, Ayşegül Neşe ÇITAK KURT¹, Tuğba HIRFANOĞLU¹, Ayşe SERDAROĞLU¹, Kader KARLI OĞUZ²

¹ Gazi Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Ankara, Türkiye
² Hacettepe Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Radyoloji Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye

ÖZET

Polimikrogrri, nispeten sık görülen gelişimsel kortikal malformasyonlardır. Polimikrogrinin en sık görüldüğü yer perisilvian bölgedir. Bilateral perisilvian polimikrogrri genellikle epilepsi, psödobulbar palsi ve bilişsel bozukluklarla karakterize bir sendromdur. Vakaların bir kısmında artrogripozis bildirilmiştir. Burada kongenital artrogripozis ile birliktelik gösteren bilateral perisilvian polimikrogrri sendromlu olgu bu birlikteliğe dikkat çekmek amacıyla sunulmuştur.

Anahtar Sözcükler: Artrogripozis, Epilepsi, Polimikrogrri

ABSTRACT

Polymicrogia is a relatively common malformation of cortical development. The perisylvian region is the most common location of the polymicrogia. Bilateral perisylvian polymicrogia is a syndrome characterized by epilepsy, pseudobulbar palsy and cognitive impairment. Arthrogryposis has been reported in the minority of the cases. Here, a case with bilateral perisylvian polymicrogia syndrome associated with congenital arthrogryposis is presented to draw attention to this unity.

Key Words: Arthrogryposis, Epilepsy, Polymicrogyria

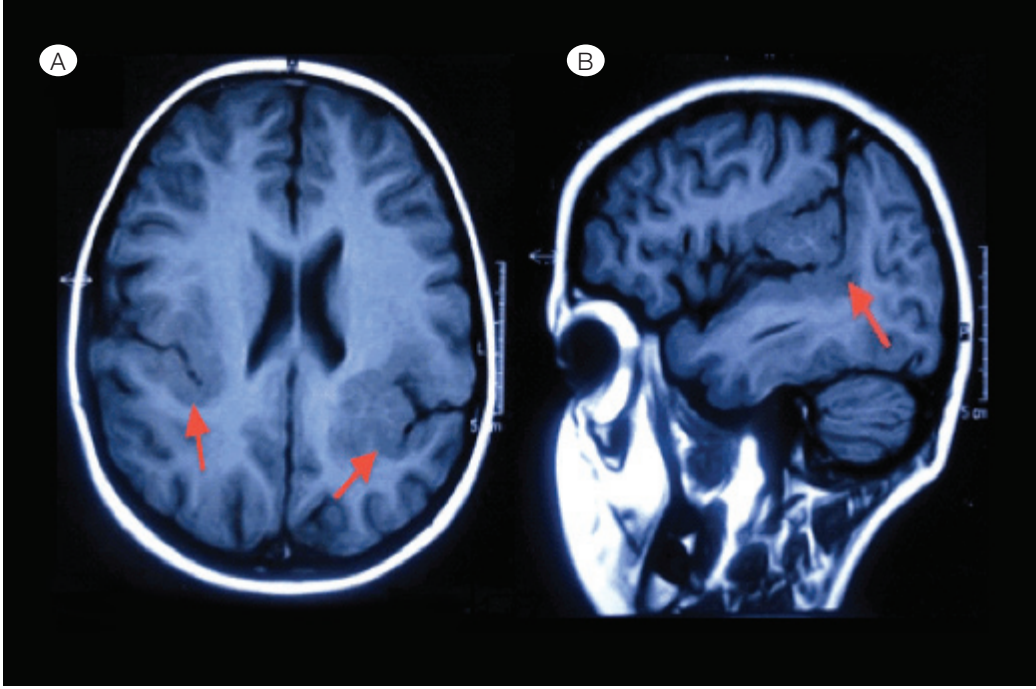
GİRİŞ

Polimikrogrri, 1000 canlı doğumda 0.01 görülme oranı ile nispeten sık görülen gelişimsel kortikal malformasyonlardan biridir (1). Düzensiz bir yapı gösteren korteks, yüzeysel sulkuslarla bölünmüş birçok küçük giristan oluşmaktadır. Polimikrogrri fokal, diffüz, tek veya çift taraflı olabilir. Spesifik topografik dağılım gösteren çeşitli tipleri tanımlanmıştır. Polimikrogrinin en sık görüldüğü yer perisilvian bölgedir (2). Bilateral perisilvian polimikrogrri (BPP) genellikle epilepsi, psödobulbar palsi ve bilişsel bozukluklarla karakterize bir sendrom olarak karşımıza çıkmaktadır (3,4). Vakaların bir kısmında artrogripozis de bildirilmiştir. Burada kongenital artrogripozis ile birliktelik gösteren bilateral perisilvian polimikrogrri sendromlu olgu bu birlikteliğe dikkat çekmek amacıyla sunulmuştur.

OLGU SUNUMU

Onaltı yaşında kız hasta dirençli nöbetleri nedeniyle video-EEG monitorizasyon yapılması amacı ile yatırıldı. Öyküsünde nöbetlerinin 8 yaşında başladığı, nöbetlerinde önceden geleceğini anladığı, her iki el ve kolunda uyuşukluk hissettiği, boş bakma, ağız kenarında çekilme ve ağızdan salya gelmesi olduğu, dış merkezde uygun dozda üçlü antiepileptik tedavisi (topiramet, karbamazepin, levetirasetam) almasına rağmen nöbet kontrolü sağlanamadığı öğrenildi.

Özgeçmişinde ve soygeçmişinde aralarında akrabalık olmayan anne ve babanın ilk gebeliğinden, miadında, normal vajinal yolla doğduğu, doğduğunda alt ekstremitelerinde yaygın kontraktürlerinin bulunduğu, bu nedenle çok sayıda düzeltme ameliyatı geçirdiği, gelişim basamakları konuşma dışında yaşitları ile uyumlu olduğu, konuşmaya 4 yaşında başladığı öğrenildi.



Şekil 1: Bilateral perisylvian polimikrogrinin izlendiği aksiyel (A) ve sagittal (B) T1 ağırlıklı magnetik rezonans görüntüleri. Korteksin perisylvian bölgelerde belirgin şekilde kalınlaştığı, giral paternin kaybolduğu, polimikrogrinin görüldüğü görülmektedir.

Fizik muayenesinde alt ekstremitesinde geçirdiği ameliyatlara bağlı çok sayıda skarı mevcuttu. Nörolojik muayenesinde konuşması doğaldı, dizartrisi yoktu. Kranial sinir muayenesi doğaldı. Kas gücü alt ve üst ekstremitelerde 4/5 olarak değerlendirildi. Derin tendon refleksleri de hipoaktifti. Aksayarak ve geniş tabanlı yürüyordu.

Hasta video-EEG monitorizasyon amacı ile 5 gün yatırılarak izlendi. Nöbetleri kompleks parsiyel nöbetler olarak değerlendirildi. İnteriktal EEG'sinde sol hemisfer parasagittal ve ön temporal bölgelerde zaman zaman delta ve teta aktivitesi görüldü. Hastanın iktal EEG'sinde bazı nöbetlerinde lokalizasyon ve lateralizasyon izlenmezken, bazı nöbetlerinde sol hemisfer frontosantral bölgeden başlayan ve sol temporal bölgeye yayılan ritmik teta aktivitesi görüldü. Hastanın kranial MRG'de silvian fissürlerin daha vertikal olarak yerleştiği, daha posteriora doğru uzandığı, perisylvian bölgelerdeki korteksin belirgin şekilde kalınlaştığı, giral paternin kaybolduğu, polimikrogrinin olduğu görüldü (Şekil 1A,B). Görünüm bilateral perisylvian sendromla uyumlu olarak değerlendirildi. Hastaya psikometrik değerlendirme amacıyla Raven Standart Progresif Matrisler (RSPM) uygulandı. Genel gelişim özellikleri açısından yaşıyla uyumlu olarak değerlendirildi.

TARTIŞMA

Bilateral perisylvian polimikrogrinin geniş bir spektrumda klinik tablolara yol açabilen bir sendromdur. Serebral korteksin silvian fissür çevresinde kalınlaşmakta ve fissürün derinlerinde çok sayıda küçük girus yer almaktadır. Bununla birlikte silvian fissür daha vertikal ve daha arkaya doğru uzanmaktadır. BPP tanısı

tipik MRG bulgularına dayanmaktadır (5). Hastamızda da bu tipik kranial MRG bulguları mevcuttu.

Klinik bulguların şiddeti perisylvian bölgedeki lezyonun uzanımı ile ilişkilidir (6). Silvian fissür boyunca yerleşen lezyonlarda klinik daha ağır olurken (örneğin psödobulbar palsy ve epilepsi), sadece arka bölgelerde yerleşen lezyonlarda daha hafif bir klinik (konuşmada gecikme) izlenmektedir (6,7).

Epilepsi BPP'li hastaların % 43-93'ünde görülmektedir (3,8). Epilepsi ilk bir yaşta başlayabileceği gibi daha sıklıkla ilk dekadın sonlarına doğru başlamaktadır (9). Epilepsi ilk bir yaşta başladığında daha sıklıkla infantil spazm tipinde görülmektedir (10,11). Daha geç dönemde başlayan epilepsilerde ise birçok farklı nöbet tipleri (genellikle parsiyel nöbetler) görülmektedir. Hastaların yarıdan fazlasında nöbet kontrolü sağlamak zor olmaktadır. Birçok çocukta nöbet sırasında oromotor özellikler gözlenmekte, bazılarında geçici postiktal bulbar paraliziler izlenmektedir (12). Bizim hastamızda da nöbetler 8 yaşında başlamıştı ve antiepileptiklere dirençliydi. Nöbet sırasında da oromotor özellikler gösteriyor, ağız kenarında çekilme, ağızdan salya akması gözleniyordu.

Bilateral perisylvian polimikrogrinin hastaların birçoğunda psödobulbar palsy bulguları görülmektedir. Bu hastalar dil hareketlerinde kısıtlılık, beslenme problemleri, ağızdan salya akması, disartri şeklinde sorunlarla karşılaşmaktadır (5,9). BPP'li hastalarda gelişimsel dil bozuklukları da izlenmektedir. Bazı vakalarda konuşmada gecikme bildirilmiştir (3,9). Hastamızda psödobulbar palsy bulguları izlenmezken, konuşmaya oldukça geç başladığı öğrenildi.

Bizim vakamızda da olduğu gibi BPP'li vakaların bir kısmında (%13-33) artrogripozis multipleks congenita ile birliktelik

görülmüştür (3,13). Son olarak yayınlanan çok merkezli bir çalışmada 78 BPP'li hastanın 10'unda kongenital artrogripozis saptanmıştır. Bu hastaların beşinde de yapılan elektrofizyolojik çalışmalarla eşlik eden alt motor nöron veya periferik sinir sistemi patolojileri gösterilmiş ve bu hasta grubunda sinir sistemini iki farklı seviyede etkileyen genetik bir etiyolojinin varlığı kuvvetle düşünülmüştür (14). Hastamızda da EMG planlandı fakat hastanın takibe gelmemesi nedeniyle yapılamadı.

Sonuç olarak, BPP farklı klinik bulgularla karşımıza gelebilmektedir. Özellikle dirençli epilepsili hastalarda kranial MRG görüntüleri bu açıdan değerlendirilmelidir ve bu hastalarda kongenital artrogripozisin de eşlik edebileceği unutulmamalıdır.

KAYNAKLAR

1. Dobyns WB, Mirzaa G, Christian SL, Petras K, Roseberry J, Clark GD, et al. Consistent chromosome abnormalities identify novel polymicrogyria loci in 1p36.3, 2p16.1-p23.1,4q21.21-q22.1,6q26-q27,and 21q2. *Am J Med Genet A* 2008;146A:1637-54.
2. Barkovich AJ, Hevner R, Guerrini R. Syndromes of bilateral symmetrical polymicrogyria. *AJNR Am J Neuroradiol* 1999;20:1814-21.
3. Kuzniecky R, Andermann F, Guerrini R. Congenital bilateral perisylvian syndrome: Study of 31 patients. The CBPS Multicenter Collaborative Study. *Lancet* 1993;341:608-12.
4. Yıldırım H, Koç M, Poyraz K, Ogur E, Kabakuş N. Congenital Bilateral Perisylvian Syndrome: Differential Diagnosis. *Türkiye Klinikleri J Med Sci* 2008;28:419-21.
5. Guerrini R, Filippi T. Neuronal migration disorders, genetics, and epileptogenesis. *J Child Neurol* 2005;20:287-99.
6. Boscariol M, Garcia VL, Guimaraes CA, Montenegro MA, Hage SR, Cendes F, et al. Auditory processing disorder in perisylvian syndrome. *Brain Dev* 2010;32:299-304.
7. Guerreiro MM, Hage SR, Guimaraes CA, Abramides DV, Fernandes W, Pacheco PS, et al. Developmental language disorder associated with polymicrogyria. *Neurology* 2002;59:245-50.
8. Guerreiro MM, Andermann E, Guerrini R, Dobyns WB, Kuzniecky R, Silver K, et al. Familial perisylvian polymicrogyria: A new familial syndrome of cortical maldevelopment. *Ann Neurol* 2000;48:39-48.
9. Jansen A, Andermann E. Genetics of the polymicrogyria syndromes. *J Med Genet* 2005;42:369-78.
10. De Coene A, Van Coster R, Verhelst H. Perisylvian polymicrogyria, infantile spasms and arthrogryposis: The severe end of the spectrum of congenital bilateral perisylvian polymicrogyria. *Eur J Paediatr Neurol* 2010;14:270-3.
11. Kuzniecky R, Andermann F, Guerrini R. Infantile spasms: An early epileptic manifestation in some patients with the congenital bilateral perisylvian syndrome. *J Child Neurol* 1994;9:420-3.
12. Luat AF, Chugani HT. Congenital perisylvian dysfunction - is it a spectrum? *Dev Med Child Neurol* 2010;52:6-7.
13. Gropman AL, Barkovich AJ, Vezina LG, Conry JA, Dubovsky EC, Packer RJ. Pediatric congenital bilateral perisylvian syndrome: Clinical and MRI features in 12 patients. *Neuropediatrics* 1997;28:198-203.
14. Poduri A, Chitsazzadeh V, D'Arrigo S, Fedrizzi E, Pantaleoni C, Riva D, et al. The syndrome of perisylvian polymicrogyria with congenital arthrogryposis. *Brain Dev* 2010;32:550-5.