

Hidranensefaliye Bağlı Ölüm

DEATH DUE TO HYDRANENCEPHALY: CASE REPORT

Dr. Işıl PAKIŞ,^a Dr. Abdi ÖZASLAN,^b Dr. Ferah KARAYEL,^a Dr. Elif Ülker AKYILDIZ,^a
Dr. Arzu AKÇAY TURAN,^a Dr. Kağan GÜNDÜZ,^a Dr. Aydın SAV^c

^aAdalet Bakanlığı, Adli Tıp Kurumu,

^bAdli Tıp AD, İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa Tıp Fakültesi,

^cPatoloji AD, Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, İSTANBUL

Özet

Hidranensefali; serebral korteks ve bazal ganglionların tamamının ya da tamamına yakınının yıkımı ile karakterize doğumsal (konjenital) bir malformasyondur. Kanıtlanmış olmamasına rağmen, internal karotid arterin tıkanmasına bağlı masif beyin nekrozu sonucu geliştiği düşünülmektedir.

Bu çalışmada; Adli Tıp Kurumu Morg İhtisas Dairesi'nde, ölüm nedeninin saptanması amacıyla ile otopsi yapılan, 5 yaşındaki kız olgu sunuldu. 105 cm boyunda, 19 kg ağırlığındaki olgunun dış muayenesinde kafatasının genişlemiş olduğu görüldü. Beynin makroskopik incelemesinde; sağ hemisferin büyük bir kısmında parenkim doku kaybı ve kistik görünüm izlendi. Çok ince beyin parenkimi ve araknoid zar ile çevrili, içinde 350 cc beyin omurilik sıvısı bulunan membranöz kese mevcuttu. Beynin mikroskopik incelemesinde sağ hemisfere ait kesitlerde parenkimin çok incelendiği, parankim içinde kistik boşluklar, bunun çevresindeki parenkimde hemosiderin yüklü makrofajlar, miyelin yitimi, ak madde (beyaz cevher) hasarı, glial hücre proliferasyonu saptandı. Bu bulgular eşliğinde olgu hidranensefali ve buna bağlı gelişen hidrosefali olarak değerlendirildi.

Hidranensefalinin ender görülmesi ve santral sinir sistemini tutan doğumsal anomalilerde ayırıcı tanıya giren bir antite olması nedeni ile olgu sunulmaya değer görüldü.

Anahtar Kelimeler: Hidranensefali, otopsi, adli tıp

Türkiye Klinikleri J Foren Med 2007, 4:33-36

Abstract

Hydranencephaly is a congenital malformation characterized by total or near-total destruction of cerebral cortex and basal ganglia. Although not proven definitively, massive internal carotid artery occlusion is thought to lead to massive brain infarction.

Our study reports a 5 year old girl autopsied at the Morgue Department of the Council of Forensic Medicine. The girl weighed 19 kg and was 105 cm long, the skull vault was enlarged. Macroscopic examination of the brain at the autopsy revealed cystic view and loss of parenchyma on the right hemisphere. There was a large membranous sac occupying the cranial cavity containing 350 cc cerebrospinal fluid. The membrane consisted of pia-arachnoid overlying a glial layer. Microscopic examination of the brain showed loss of parenchyma on the right hemisphere, with cystic areas due to necrosis, hemosiderin laden macrophages, and loss of myelin, white matter damage, and proliferation of glial cells. In the light of these findings, the case was considered as hydrocephaly resulting from hydranencephaly.

Based on the rare occurrence of hydranencephaly, an entity of differentiating diagnosis in congenital abnormalities of the central nervous system, the case was found worth for publishing.

Key Words: Hydranencephaly, autopsy, forensic medicine

Doğumsal (konjenital) bir hastalık olan hidranensefali, beyinde gri maddenin yapısal bozukluğu sonucu oluşan hastalıklar grubunda yer almaktadır.^{1,2} Gri madde dejenerasyonu ile giden hastalıklar arasında hidranensefalinin yanı sıra po-rensefali, perisilviyan polimikrogr, ulegria, multikistik ensefalomalasi sayılabilir.³

Hidranensefali etiyolojik ve morfolojik olarak porensfalinin daha ağır formudur.⁴ Genellikle azalmış perfüzyon ve düşük oksijen basıncına bağlı hipoksi ve iskemi sonucu gelişir. Prematür veya term bebeklerde, doğumsal kalp ya da akciğer hastalıkları ile birlikte görülebilir. Hidranensefali genellikle 22-27. gestasyonel haftalar arası masif intrauterin hemisferik nekroz sonucu gelişir. Etiyolojisinde travma, abortus girişimi, TORCH enfeksiyonu, evde kullanılan gazlara bağlı zehirlenmeler (intoksikasyon) sayılabilir. Ancak bazı olgularda etiyoloji saptanamamaktadır. İkiz gebeliklerde risk artışından söz edilmektedir. Bebeklikte mortalite

Geliş Tarihi/Received: 11.09.2006 **Kabul Tarihi/Accepted:** 16.11.2006

Yazışma Adresi/Correspondence: Uz.Dr. Işıl PAKIŞ

Adalet Bakanlığı
Adli Tıp Kurumu, İSTANBUL
isilpakis@yahoo.com

Copyright © 2007 by Türkiye Klinikleri

yüksektir.² Kranyal kavite beyin omurilik sıvısı ile dolu geniş membranöz keseye dönüşmüştür. Talamus ve traktuslar, serebral hemisferler atrofiktir. Bazal ganglionlar değişik oranlarda etkilenir. Bazı olgularda kortikal kalıntılar bulunabilir. Genellikle yan (lateral) ventriküllerle de ilişkilidir. Karotid arterlerin etkilenmesi sonucu alt temporal ve oksipital loblar tutulur. Yıkımla orantılı klinik tablo görülür. Yaşayan olgularda aquaduktus' ta skar gelişimine bağlı hidrosefali gelişir.⁴ Hidranensefalinin proliferatif vaskülopati ile giden ailesel formu da tanımlanmıştır.

Olgu

Çalışmamızda, Adli Tıp Kurumu Morg İhtisas Dairesi'nde otopsi yapılan 5 yaşındaki kız olgu değerlendirildi. Aileden alınan öyküde; olgunun doğuştan itibaren konuşamadığı, yürüyemediği, epilepsi hastalığı nedeni ile takip edildiği öğrenildi. Hastane dosyasında ölü getirildiği kayıtlıydı, önceki tıbbi belgelere ise ulaşılamadı. Otopside; 105 cm boyunda 19 kg ağırlığında kız olgunun dış muayenesinde kafatasının genişlemiş olduğu, kafatası kemiklerinin en kalın yerde 4 mm, en ince yerde ise 1 mm kalınlıkta olduğu saptandı. Beynin makroskopik incelemesinde, sağ hemisferin büyük bir kısmında parenkim kaybı ve bu alanda içinde 350 cc beyin omurilik sıvısı içeren, beyin parenkimi ve araknoid zar ile çevrili membranöz bir kese izlendi (Resim 1). Sol hemisfere ait kesitlerde ise ventriküllerin



Resim 1. Kafatasında belirgin genişleme, kafatası kemiklerinde incelme.



Resim 2. Beyin sağ hemisferde belirgin kayıp, membranöz kese oluşumu, artmış beyin omurilik sıvısı.

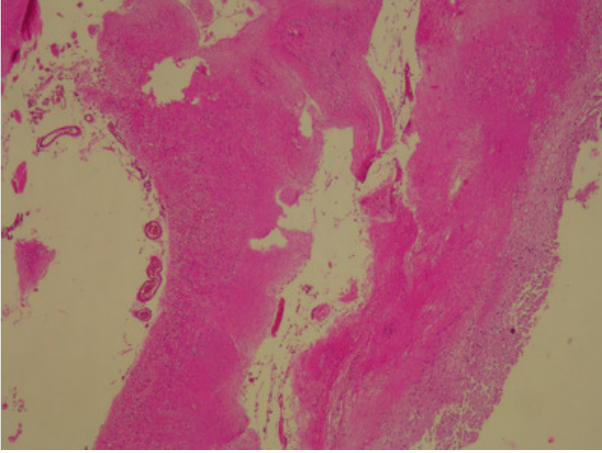


Resim 3. Beyin sağ hemisferinde belirgin parankim kaybı, araknoid zarla çevrili membranöz kese.

ileri derecede genişlemiş olduğu, beyin parenkiminin yer yer 0.5 cm'ye kadar inceldiği görüldü (Resim 2, 3, 4). Serebellum ve beyin sapına ait kesitlerde kıvamda yumuşama saptandı. Histopatolojik incelemede; beyin sağ hemisfere ait kesitlerde parenkimin çok inceldiği görüldü. Parenkim içinde kistik boşluklar, bunun çevresindeki parenkimde hemosiderin yüklü makrofajlar, miyelin kaybı, beyaz cevher hasarı, glial hücre proliferasyonu saptandı (Resim 5). Çevre meninkslerde vasküler proliferasyon ve bazıları hemosiderin yüklü çok sayıda makrofaj izlendi. Bu bulgular eşliğinde olgu hidranensefali ve buna bağlı gelişen hidrosefali olarak değerlendirildi.



Resim 4. Sağ ventrikülde daha belirgin olmak üzere her iki ventrikülde parankim kaybı ile ileri derecede genişleme.



Resim 5. Parankimde kistik boşluklar, myelin kaybı, beyaz cevher hasarı, glial hücre proliferasyonu (HEX200).

Tartışma

Hidranensefali serebral korteks ve bazal ganglionların tamamı ya da tamamına yakınının yıkımı ile ayırt edilen bir doğumsal malformasyondur. Talamus, alt beyin yapıları ve koroid pleksus korunmuş olabilir. Kanıtlanmış olmamasına karşın internal karotid arterin tıkanmasına bağlı masif beyin nekrozu sonucu geliştiği düşünülmektedir.⁵ Olgumuzda, sağ hemisferin tamamına yakınının etkilendiği ve membranöz bir kese şeklini aldığı görüldü. Mikroskopik inceleme sırasında, talamus ve alt beyin yapıları net bir şekilde ayırt edilemedi. Bu veriler, olgunun hidranensefalinin ağır bir formu olduğunu göstermektedir. Hidranensefali olgularında yıkımla orantılı bir klinik tablo oluşmakta-

dır. Karotid arterlerin etkilenmesi sonucu alt temporal ve oksipital loblar tutulmaktadır. Bazal ganglionlar değişik oranlarda etkilenmektedir. Bazı olgularda kortikal kalıntılar bulunabilmektedir. Kafatası boşluğu beyin omurilik sıvısı ile dolu geniş zarsı bir keseye dönüşebilmektedir.⁶ Yaşayan olgularda aquaduktusun daralmasına bağlı hidrosefali gelişir. Bu olguda hastane kayıtları ve tıbbi belgeleri elde edilemediği için klinik değerlendirme yapılamamakla birlikte otopside ileri düzeyde hidrosefali geliştiği saptanmıştır.

Birçok değişik nedenler öne sürülmekle birlikte hidranensefalinin nedeni kesin olarak bilinmemektedir. Olguların çoğunda beyin iskemisine bağlı gelişen infarkt, beyin parenkiminin yıkımından sorumlu tutulmaktadır. İskemi pek çok nedene bağlı olarak gelişebilmektedir. Bunlar arasında hipotansiyon, damarsal agenezi ya da disgenezi, emboliye bağlı arter tıkanması, Galen veninin tıkanması sayılmaktadır. Anneye ait nedenler arasında ağır karın travması, kan pıhtılaşma bozuklukları bulunmaktadır. Kromozom anomalilerinden trizomi 13'ün hidranensefali ile birlikteliği bildirilmiştir.⁵ Sunulan olguda; özgeçmiş ile ilgili aileden sağlıklı bilgi elde edilemediği, tıbbi kayıtlar bulunmadığı, genetik olarak inceleme yapıp yapılmadığı veya neler yapıldığı konusunda da bilgi olmadığı için bu konuda yorum yapılamamıştır.

İntrauterin tanının zor olmasına rağmen kaynaklarda intrauterin tanı konulmuş olgular bulunmaktadır.^{5,6} İntrauterin CMV infeksiyonuna bağlı aort topuzunun ateromla tıkanması sonucu gelişen hidranensefali olgusu bildirilmiştir.⁷ Olgumuzda intrauterin bir infeksiyonun varlığı konusunda bilgi yoktur.

Olguların kliniğinde zekâ geriliği, konvulsiyonlar, spastik kuadripleji görülebilmektedir. Olgunun ailesinden alınan öyküsünde; konuşmadığı, yürüyemediği, epilepsi nedeni ile izlendiği bildirildiği için veriler ilgili kaynakların bilgileriyle uyumlu bulunmuştur.

Bu olgularda yaşam beklentisi düşüktür. Mcbee ve ark. uzamış yaşamları olan 66 aylık ve 22 aylık 2 olgu bildirmekteyler.^{8,9} Covington ve ark. ise 20 yaşına kadar yaşamış bir olgu bildir-

mektedir.¹⁰ Sunulan olgu, 5 yaşında olup, uzun yaşam süresine sahip olgular arasındadır.

Şüpheli ölüm nedenleri arasında doğumsal anomalilerin olabileceği akılda tutulmalıdır. Klinik inceleme ile tanı konulmamış olgularda, hem ölüme neden olan patolojinin saptanmasıyla şüpheli durumun ortadan kaldırılması hem de ileride yapılabilecek ithamlara bağlı hukuksal ve toplumsal sorunların ortaya çıkmasının engellenmesi amacı ile mutlaka otopsi yapılmalıdır.

KAYNAKLAR

1. Sav A. Gelişimsel Nöropatoloji. Kısım 27. Santral Sinir Sistemi. Temel Patoloji, Gamze Mocan Kuzey, editör. Ankara: Güneş Kitabevi; 2007. s. 987-997.
2. Prayson RA. Congenital Malformations, Perinatal Diseases, and Phacomatoses. Neuropathology. 1st ed. Philadelphia: Pennsylvania; 2005. p.95-180.
3. Ellison D, Love S, Chimelli L, Harding BN, Lowe J, Vinters HV. Fetal and Neonatal Hypoxic-ischemic Lesions. Neuropathology. 2nd ed. Edinburgh: Mosby; 2004. p.29-52.
4. Davis RL, Robertson DM. Congenital Malformations of the Nervous System. Textbook of Neuropathology. 3rd ed. Baltimore, Maryland: Williams & Wilkins; 1997. p.265-329.
5. Byers BD, Barth WH, Stewart TL, Piere BT. Ultrasound and MRI appearance and evolution of hydranencephaly in utero: A case report. J Reprod Med 2005;50:53-6.
6. Hadi HA, Machini IS, Devedo LD, Holzman GB, Fadel HE. Ultrasonographic prenatal diagnosis of hydranencephaly. A case report. J Reprod Med 1986;31:254-6.
7. Kubo S, Kishino T, Satake N, et al. A neonatal case of hydranencephaly caused by atheromatous plaque obstruction of aortic arch: Possible association with a congenital cytomegalovirus infection? J Perinatol 1994;14:483-6.
8. Takada K, Shiota M, Ando M, Kimura M, Inoue K. Porencephaly and hydranencephaly: A neuropathological study of four autopsy cases. Brain Dev 1989;11:51-6.
9. Mcbee GN, Chan A, Erde EL. Prolonged survival with hydranencephaly: Report of two patients and literature review. Pediatr Neurol 2000;23:80-4.
10. Covington C, Taylor H, Gill C, et al. Prolonged survival in hydranencephaly: A case report. Tenn Med 2003;96:423-4.