

Fokal Kortikal Heterotopi: Olgu Sunumu

FOCAL CORTICAL HETEROTROPIA: A CASE REPORT

Dr.Recep ERDOĞAN*, Dr.Sefer KUMANDAŞ**, Dr.Bahri ELMAS*

* Araş.Gör., Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatri AD,

** Doç., Pediatrik Nörolog, Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatri AD, KAYSERİ

Özet

Yirminci haftadan önce intrauterin dönemdeki enfeksiyonlar, hipoksi, travma, metabolik ve/veya kromozomal bozukluklar gibi nedenler nöronal migrasyonun bozulmasına neden olabilmektedir. Nöronal migrasyonun lokal olarak bozulması sonucu gelişen nadir patolojilerden biri de kortikal heterotopilerdir. Etiyolojisinde, intra uterin enfeksiyonlar, genetik hastalıklar ve dejeneratif bozukluklar gibi birçok faktör rol oynamaktadır. Konvulziyon geçirme yakınmasıyla getirilip kraniyal manyetik rezonans görüntüleme de fokal kortikal heterotopi saptanan 4,5 yaşında kız hasta nadir görülmesi nedeniyle rapor edildi.

Anahtar Kelimeler: Kortikal heterotopi

T Klin Pediatri 2000, 9:109-112

Summary

Conditions such as infections, hypoxia, trauma, metabolic and/or chromosomal abnormalities before the 20th gestational week, may impair neuronal migration. One of the rare pathologies due to local neuronal migration impairment is cortical heterotopia. A plenty of factors as well as intrauterine infections, genetic and degenerative diseases may play a role in the etiology. A 4,5-years-old girl with convulsion who was diagnosed to have focal cortical heterotopia by magnetic resonance imaging is reported for it is a rare occlusion.

Key Words: Cortical heterotopia

T Klin J Pediatr 2000, 9:109-112

Nöroblastların periventriküler germinal matrikste proliferasyonu ve kortikal tabakaya migrasyonu gebeliğin yaklaşık altıncı haftasında başlar ve gebeliğin 24. haftasına kadar devam eder (1). Nöroblastlar proliferasyonunu tamamlayıp kortikal tabakaya ulaştığında radyal gliyal fibrillerden ayrılır. Migrate olan ilk hücreler korteksin derin tabakasına, daha sonra migrate olan hücreler ise daha yüzeyele yerleşir (1-3). Gebeliğin ikinci yarısında histogenetik aktivite devam eder. Perfüzyon yetmezliği/hipoksi, enfeksiyonlar, travma, metabolik ve/veya kromozomal bozukluklar gibi durumlar histogenezin bozulmasına neden olabilirler (4). Nöronal migrasyon bozukluğunun yeri ve dağılımı, oluşma dönemine göre değişmektedir.

Geliş Tarihi: 10.12.1999

Yazışma Adresi: Dr.Recep ERDOĞAN
Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi
Pediatri AD, KAYSERİ

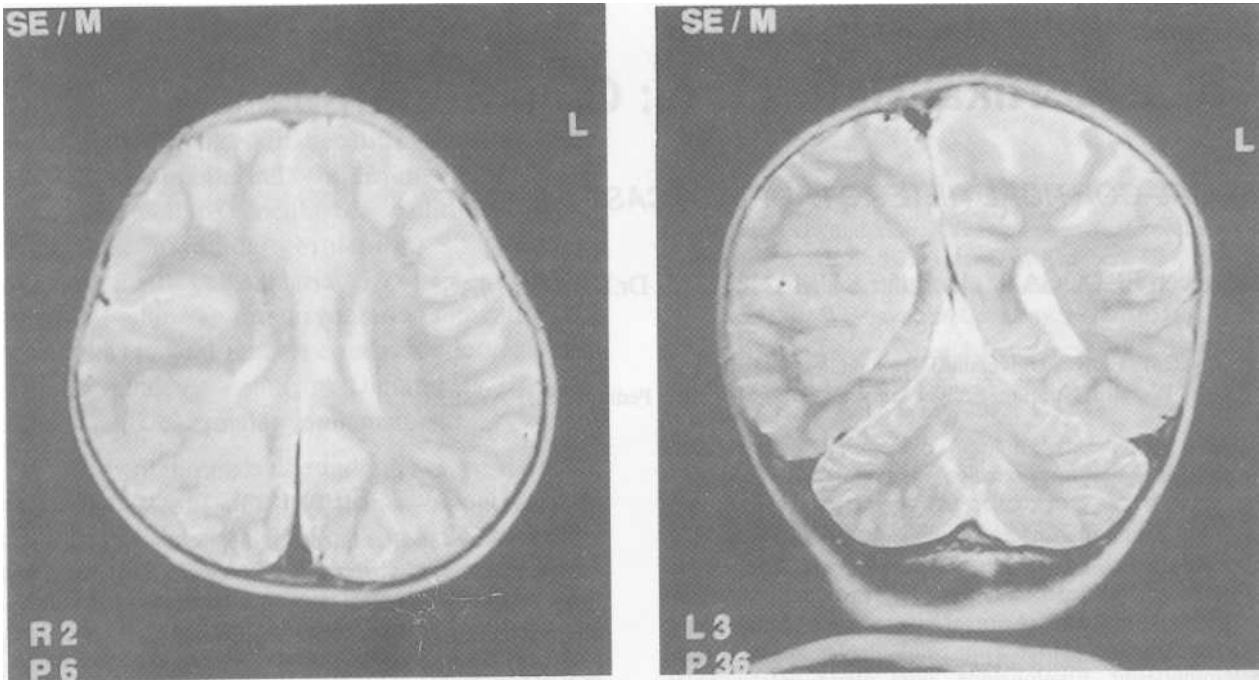
T Klin J Pediatr 2000, 9

Migrasyon anomalisinin derecesi; şiddetli komplet agriden izole alanda kortikal heterotopiye kadar farklı tiplerde olabilmektedir.

Konvulziyon geçirme yakınması ile getirilip, kraniyal tomografisi (BBT) normal bulunan fakat kraniyal manyetik rezonans görüntüleme (KM-RG) sağda kortikal heterotopi saptanan kız hasta nadir görülmesi nedeniyle sunulmuştur.

Olgu Sunumu

Sağ fokal konvulziyon geçirme yakınması ile getirilen 4,5 yaşında kız hastanın öyküsünden; hastanemize başvurmadan üç ay önce ateşli dönemde beş dakika kadar süren sağ fokal klonik nöbetinin olduğu; üç ay boyunca iki kez aynı tip nöbetlerinin ateşsiz dönemde de görüldüğü; ilk konvulziyondan sonra oral 4 mg/kg/gün fenobarbital başlandığı öğrenildi. Özgeçmişinde; prenatal, natal ve postnatal dönemde özellik saptanmayan hastanın gelişiminin normal olduğu, annesinin 24 yaşında,



Şekil 1,2. KMRG'de sağ serebral hemisferde temporal horn etrafından başlayarak posteriyor pariyetal alana kadar uzanan subkortikal ve periventriküler beyaz cevher içinde serebral korteksle aynı sinyal özellikleri gösteren heterotopik gri maddeye ait görünümüler.

babasının 27 yaşında sağ ve sağlıklı olduğu, ailede febril ya da afebril konvülsiyon öyküsünün olmadığı bildirildi.

Fizik incelemede; ağırlık 15 kg (%10-25), boy 99 cm (%25-50), baş çevresi 50 cm (%50), genel durumu iyi, şuuru açık, koopere, tonusu normal, ışık refleksi+/, göz dibi, sistemik ve nörolojik inceleme bulguları normal idi.

Labaratuvar incelemelerinde; hemoglobin 12,2 gr/dl, beyaz küre 6500/mm³, trombosit 238000/mm³, periferik kan yayması, tam idrar tetkiki, kan şekeri, serum elektrolit ve kalsiyum düzeyleri normal idi. Kanda TORCH serolojisi menfi, serum amonyak düzeyi ve idrar-kan amino asitleri normal bulundu. Kranial tomografide patoloji saptanmayan hastanın EEG'sinde sol temporalde fokal keskin ve yavaş dalga bulgusu gözlemlendi.

Fokal konvülsiyon geçirmesi, EEG'de sol temporalde fokal bulgular görülmesi nedeniyle kranial tomografisi normal olmasına karşın kranial manyetik rezonans görüntüleme (KMRG) incelemesi yapıldı. KMRG'de sağ serebral hemisferde temporal horn etrafından başlayarak posteriyor

pariyetal alana kadar uzanan subkortikal ve periventriküler beyaz cevher içinde serebral korteksle aynı sinyal özellikleri gösteren heterotopik gri maddeye ait görünüm dikkati çekmekte ve diğer alanlar normal görünmekte idi. (Şekil 1,2). Karbamazepin tedavisi başlanan ve nöbetleri kontrol altına alınan hastanın izlem ve tedavisi devam etmektedir.

Tartışma

Nöronal migrasyon bozuklukları; gebeliğin 6 ile 24'ncü haftaları arasında nöroblastların migrasyonunda bozulma sonucu oluşan konjenital malformasyonlardır. Nöronal migrasyonun lokal olarak bozulması sonucu gelişen patolojilerden biri de gri cevher heterotopileridir. Gri cevher heterotopileri prognoz ve klinik bulgularına göre; subepandimal, fokal subkortikal ve diffüz heterotopiler olarak üç grupta incelenmektedir (5). Subepandimal heterotopiler; düzgün kenarlı, lateral ventriküle bitişik, sıklıkla ventriküllere basıya neden olan heterotopilerdir. Fokal subkortikal heterotopiler; bazen tümörleri andıran, serebrospinal mayi ve damarsal yapılar içeren heterotopilerdir (6). Geniş subkortikal heterotopisi olan olgularda üstündeki korteks

incelmiş olarak izlenebilir, komşu olduğu ventrikülü ve interhemisferik fissürü itip kitle etkisi yapabilir. Bu nedenle intrakraniyal tümörlerden ayırıcı tanısı yapılmalıdır (7). Diffüz gri cevher heterotopileri ise bant heterotopi yada laminar heterotopiler olarak adlandırılmaktadır (5). Laminar heterotopiler, gri cevherin altında sentrum semiovale çevresinde, bilateral ve simetrik olarak izlenir (5). Bant heterotopiler (double korteks); serebral kortekste, derinde, gri cevheri çevreleyen biçimde izlenir ve korteksten normal, ince bir beyaz cevher tabakası ile ayrılır (8). Olgumuzda sağ serebral hemisferde beyaz cevher içinde lokal olarak korteksle izointens kortikal heterotopi saptandı. Heterotopinin lokal olması, ventriküle bası yapmaması ve üstündeki kortekste incelmeye neden olmaması ile fokal kortikal heterotopi tanısı konuldu.

Kortikal heterotopili olgular mental retardasyon ve diğer konjenital anomaliler olmaksızın parsiyel epilepsilerle seyrederek. Nadiren mental retardasyon, lissensefali ve konjenital anomalilerle birlikte seyreden kız hastalarda Xq28 kromozomunda anormallik tanımlanmıştır (9-10). Son yıllarda lissensefali ile beraber izlenen kortikal heterotopili olguların çoğunluğunda X'e bağlı dominant taşınma, 17. kromozoma bağlı kalıtım ve kromozomal patoloji olmayan üç farklı kromozomal yapı tanımlanmıştır (11). Fushiki S yaptığı hayvan modeli çalışmasında gebeliğin 20. haftasından önce düşük doz iyonizan radyasyonun nöronal migrasyonu bozduğunu göstermiştir (12). Olgumuzda prenatal X-ray'e maruz kalma öyküsünün olmaması, mental ve entellektüel fonksiyonlarının normal olması ek diğer malformasyonların ve ağıri ya da pakigiri gibi lissensefali bulgularının görülmemesi nedeniyle kromozomal inceleme yapılmadı.

Bu grup hastalıkların tanısında BBT ve özellikle KMRG nin değeri büyüktür. Nöronal migrasyon bozukluğu şüphesi olan olgularda tanı için seçilecek görüntüleme tekniği KMRG olmalıdır (13). Heterotopiler; subepandimal, periventriküler yada subkortikal bölgede KMRG'de tüm sekanslarda gri cevherle izointens, nodüler ya da düz olarak izlenir. Heterotopileri tümörden ayıran en önemli bulgu, etrafında ödem olmaması ve gri cevherle izointens olmasıdır. Olgumuzda da BBT normal olmasına karşın KMRG de kortikal heterotopi saptandı,

heterotopinin olduğu tarafta ödem yoktu ve gri cevherle izointens görülmekte idi.

Heterotopili olgular asemptomatik ya da fokal konvülziyonlarla birlikte görülebilmektedir. Olgumuz da fokal konvülziyon geçirme yakınmaları ile hastanemize başvurmuştu.

Nadir görülen bu patolojiler sporadik olabileceği gibi ailesel de olabilmektedir. Ailesel görülen olgularda; özellikle kromozomal çalışma yapılmalı ve genetik danışma verilmelidir. Olgumuzda aile öyküsünün olmaması sporadik olabileceği düşündürdü. Fokal konvülziyonla getirilen hastalarda migrasyon anomalileri yönünden de aile öyküsü ayrıntılı olarak alınmalı, etyolojiyi saptamak için ileri görüntüleme yöntemleri kullanılmalıdır. Ailesel migrasyon anomalisi saptananlarda kromozomal çalışmalar yapılmalı ve aileye genetik danışma verilmelidir.

KAYNAKLAR

1. Edelman GM. Cell adhesion molecules. *Science* 1983; 219: 450-7.
2. Rakic P. Defects of neuronal migration and the pathogenesis of cortical malformations. In: Boer GJ, Feenstra MG, Mirmiran M, Swaab DF, Haaren FV, eds. *Progress in brain research*. Amsterdam: Elsevier Science, 1988: 73:15-37.
3. Angevine JB, Sidman RL. Autoradiographic study of cell migration during histogenesis of cerebral cortex in mouse. *Nature* 1961; 192: 766-8.
4. Evrard P, Miladi N, Bonnier C. Normal and abnormal development of the brain. In: Rapin I, Segalowitz SJ, ed. *Handbook of neuropsychology*. Amsterdam: Elsevier Science Publishers, 1992: 6:11-44.
5. Barcovich AJ, Kjos BO. Gray matter heterotopias: MR characteristics and correlation with developmental and neurologic manifestations. *Radiology* 1992; 182: 493-9.
6. Barcovich AJ. Congenital malformations of the brain and skull. In *pediatric neuroimaging*, 2nd ed. New York: Raven Press, 1995: 177-275.
7. Yasumori K, Hasuo K, Nagata S, Masuda K, Fukui M. Neuronal migration anomalies causing extensive ventricular indentation. *Neurosurgery* 1990; 26: 504-7.
8. Palmieri A, Andermann F, Aicardi J, Dulac O, Chaves F, Ponsot G, et al. Diffuse cortical dysplasia or the "double cortex" syndrome: the clinical and epileptic spectrum in 10 patients. *Neurology* 1991; 41: 1656-62.
9. Guerrini R, Dobyns WB. Bilateral periventricular nodular heterotopia with mental retardation and frontonasal malformation. *Neurology* 1998; 51(2): 499-503.

10. Dobyns WB, Guerrini R, Czapansky-Beilman DK, Pierpont ME, Brenningstall G, Yock DH Jr, et al. Bilateral periventricular nodular heterotopia with mental retardation and syndactyly in boys: a new X-linked mental retardation syndrome. *Neurology* 1997; 49(4): 1042-7.
11. Pinard JM, Motte J, Chiron C, Brian R, Andermann E, Dulac O. Subkortikal laminar heterotopia and lissencephaly in two families: a single X-linked dominant gene. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 1994; 57(8): 914-20.
12. Fushiki S. Pathogenesis of the neuronal migration disorder, with special reference to the animal model of prenatal exposure to low-dose ionising radiation. *No To Hattatsu* 1997; 29(2): 102-7.
13. Pascual-Castroviejo I, Viano J, Roche C, Martinez-Bermejo A, Martinez-Fernandez V, Arcas J, et al. The value of images in diagnosis of neuron migration disorders. *Rev Neurol* 1998; 27(156): 246-58.