

Semptomsuz tek taraflı serebellar agenezi

Dilek Emlik, Demet Kıreşi, Aydın Karabacakoğlu, Serdar Karaköse

Selçuk Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Radyoloji Anabilim Dalı, Konya

Amaç: Nadir görülen, genellikle semptomsuz olan ve tesadüfen saptanan tek taraflı serebellar agenezi nedeniyle bir olgunun radyolojik bulguları ile birlikte sunulması amaçlandı. **Olgu sunumu:** Sensoriyo-nöral işitme kaybı nedeni ile cerrahi planlanan 14 yaşındaki erkek olguya yapılan posterior fossa ve kraniyal bilgisayarlı tomografi ve manyetik rezonans görüntüleme sağ orta kulak ve mastoidde havalanma kaybı ve skleroz, sağ serebellar hemisferde totale yakın yokluk saptandı. **Sonuç:** Tek taraflı serebellar agenezisi olan vakalar asemptomatik olsa da radyolojik tanı yöntemleri ile kolaylıkla tanınmaktadır.

Anahtar kelimeler: Serebellum, agenezi, ünilateral

Asymptomatic unilateral cerebellar agenesis

Objective: We described a case with unilateral cerebellar agenesis that is usually asymptomatic, rarely seen and detected incidentally with radiologic imaging findings. **Case report:** A fourteen years old male patient with sensorio-neural hearing loss was examined by posterior fossa and cranial computed tomography and magnetic resonance imaging. They revealed a lost of aeration, and sclerosis in the middle ear and mastoid air cells and nearly total absence of right cerebellar hemisphere. **Conclusion:** Cases with unilateral cerebellar agenesis that are usually asymptomatic have been described easily by radiologic imaging techniques.

Key words: Cerebellum, aplasia, unilateral

Genel Tıp Derg 2002;12(3):109-112

Nöroradyolojik görüntüleme yöntemlerinin gelişmesi ile birlikte orta hat serebellar malformasyonların ve simetrik neoserebellar hipoplazilerin saptanma sıklığı artmıştır. Literatürde uniserebellar aplasi (USA), bir serebellar hemisferin tamamının veya tamamına yakınının yokluğu olarak tanımlanmaktadır. Bu olgular serebellar dokunun destrüksiyonu sonucu geliyor gibi görünse de, spesifik bir neden bulunamamıştır. Tek taraflı serebellar hemisfer asimetrisi izlenmekle birlikte, tek serebellar hemisferin total-subtotal yokluğuna çok nadiren rastlanmaktadır (1).

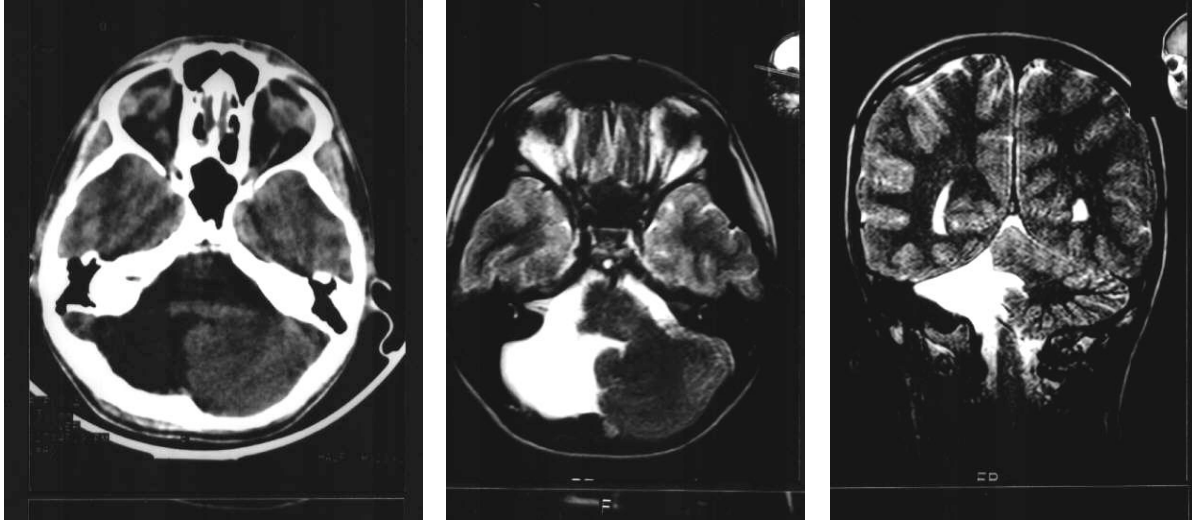
Olgu Sunumu

5 yıldır sağda kronik otitis media ve buna bağlı olarak tek taraflı sensoriyo-nöral işitme kaybı hikayesi olan ve cerrahi planlanan 14 yaşındaki erkek olguya cerrahi öncesi kraniyal ve posterior fossa

bilgisayarlı tomografi (BT) ve manyetik rezonans görüntüleme (MRG) incelemeleri yapıldı. MRG'de T₁A (TR:500, TE:16) aksiyal ve sagittal, T₂A (TR:3091, TE:96) aksiyal ve koronal planda kesitler alındı. Bu incelemelerde sağ mastoid ve orta kulakta havalanma kaybı ile birlikte tesadüfen sağ serebellar hemisfer ve serebellar pedinkülün yokluğu saptandı (Şekil 1). Ayrıca MRG'de karşı taraf pons ve serebral pedinkülde diğer tarafla kıyaslanınca atrofi dikkat çekti ancak vermiş mevcuttu. Posterior fossanın normal genişlikte olup sağ serebellar hemisfer lojunun beyin omurilik sıvısı ile dolu olduğu görüldü (Şekil 2). Supratentoriyal alanda beyin parankiminde anormallik saptanmadı.

Olgunun anamnezi yeteri kadar güvenilir olmamakla birlikte prenatal, natal ve postneonatal dönemde bir özellik yoktu. Sadece 6. ayda yüksek ateş nedeniyle geçirilmiş bir epilepsi hikayesi vardı. Yapılan nörolojik muayenesi strabismus dışında normal olup, serebellar bulgular (ataksi, tremor, disartri) saptanmadı. Olgunun babasında da strabismus bulunduğu için konjenital olduğu düşünüldü.

Yazışma adresi: Dr.Dilek Emlik, Selçuk Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Radyoloji Anabilim Dalı Meram, Konya.
E-posta: drdemlik@hotmail.com



Şekil 1: Serebellar seviyeden geçen aksiyal BT'de (A) sağ serebellar hemisfer ve serebellar pedinkülün olmadığı fakat orta hatta vermisin bulunduğu ve bu alanın BOS ile dolu olduğu izlenmektedir. Aynı seviyeden geçen T2A'lı aksiyal (B) ve koronal (C) MRG kesitlerinde benzer bulgular izlenmektedir.

Olgunun okul başarısı ve çevre ile uyumu normal idi. Yapılan batın ve pelvik ultrasonografi incelemesinde bir anomali saptanmadı.

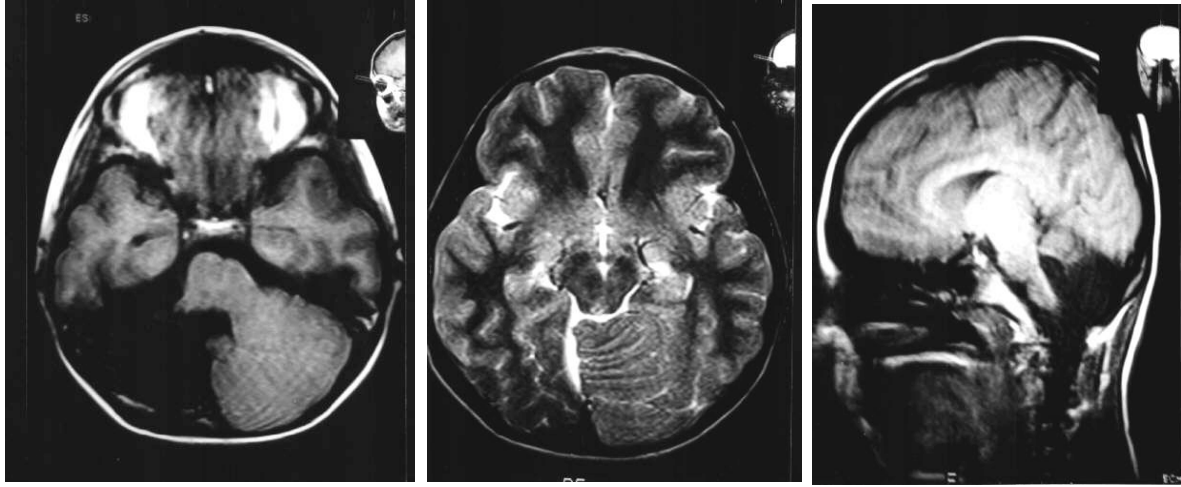
Tartışma ve sonuç

Serebellar hemisferler metansefalonun rombik katlantılarının merkezinden gelişir ve orta hatta birleşerek vermisi oluştururlar. Bu oluşum antero-süperiorndan postero-inferiora doğru olmaktadır, en son vermisin postero-inferior kısmı gelişir (2). Serebellar disgeneziler neonatal dönemde ölüme sebep olabilecek kadar ciddi total aplaziden, erişkinlerde asemptomatik olabilecek orta derecede hipoplaziye dek geniş nörolojik ve sistemik bir yelpaze içinde incelenirler (3). Pinar ve arkadaşları (4) 4122 otopsilik perinatal-neonatal otopsi serilerinde en yaygın görülen santral sinir sistemi malformasyonlarını nöral tüp defektlerinin (% 45.5) oluşturduğunu, serebellar (% 3) ve vasküler (% 2) malformasyonların ise çok nadir görüldüğünü belirtmişlerdir.

Serebellar disgeneziler Dandy-Walker malformasyonu (geniş bir sisterna magna, hipoplastik beyin sapı anomalileri) ile birlikte

olabilirler. Ayrıca sık görülmeyen otozomal resesif (ot-res) geçişli nörolojik sendromların bir parçası olabildikleri gibi sporadik olarak da rastlanabilirler (3).

Serebellar hipoplazi ilk kez Norman tarafından 1940'da iki hastada klinik ve postmortem bulgular ışığında tanımlanmıştır. Bu hastalarda ana bulgular serebellum boyutlarında küçülme ve her iki hemisferde proksimal granüler tabakada primer atrofydi (3). Serebellar hipoplazilerin ot-res ve X'e bağlı resesif geçişli olabileceği belirtilmektedir (3,5). Bu olgularda klinikte non-progressif serebellar disfonksiyon izlenmiştir. En çok dikkati çeken klinik bulgular non-progressif ataksi, strabismus, çeşitli derecelerde mental retardasyon ve disartri idi. Benzer olgularda yapılan MRG çalışmalarında serebellar hipoplazinin serebellar hemisferleri ve vermisi birlikte tuttuğu, etkilenmeyen alanlarda serebellar hemisfer ve beyin sapının normal olduğu saptanmıştır (3,5). Serebellar hipoplazinin korpus kallosum yokluğu gibi yapısal beyin anomalileri veya komminikan hidrosefali (3), çeşitli iç organ anomalileri ve fasial dismorfizm (6), psiko-motor gelişme geriliği ve konjenital hipotiroidizm (7) ile birlikte olabileceği de bildirilmiştir.



Şekil 2: Pons seviyesinden geçen T_1A 'lı (A), mezensefalonda geçen T_2A 'lı aksiyel (B) ve T_1A 'lı mid-sagittal (C) kesitlerde karşı taraf pons ve mezensefalonda atrofi, sağda serebellar hemisfer yokluğu ve vermisin varlığı izlenmektedir.

Ayrıca gebeliğinin ilk trimesterinde sitomegalovirüs enfeksiyonu geçiren veya alkol kullanan annelerin bebeklerinde serebellar hipoplaziler görülebilmektedir (8,9). Bu yüzden serebellar hipoplazili olgularda iyi bir doğum öncesi ve sonrası aile hikayesi mutlaka alınmalı ve prenatal tanı için gerekli incelemeler yapılmalıdır. Özellikle sendromlarla birlikte olanlarda spesifik nörolojik ve klinik bulgular da tanıya yardımcıdır.

Nöroradyolojik görüntüleme yöntemlerinin gelişmesi üzerine tek taraflı serebellar hemisfer asimetrisi izlenmekle birlikte, tek serebellar hemisferin total-subtotal yokluğuna çok nadiren rastlanmaktadır (1,10). USA tanısı ise ilk kez postmortem inceleme sonucu 3 yaşındaki bir kız çocuğa kondu (1). USA ile birlikte aynı taraf orta ve süperior serebellar pedinküllerde, karşı taraf pons, red nükleus ve substansia nigra da atrofi saptandı. Bolthausen ve arkadaşları (1) USA tanısı alan üç olgunun ikisinde karşı taraf beyin sapında atrofi ve ponsda asimetri, birinde ise beyin sapının simetrik olup küçük olduğunu belirtmişlerdir. Olgumuzda da sağ serebellar hemisferde tam yokluk, karşı taraf serebral pedinkül ve ponsda atrofi izlendi.

Genellikle sadece USA tanısı alan olgular, olgumuzda da olduğu gibi rastlantısal olarak

bulunmaktadır. Bu olguların çoğunda doğum öncesi ve sonrası ayrıntılı bir anamnez olmadığı için neden açısından ancak tahmin yürütülmektedir. Literatürde spesifik bir nedenin olmadığı, olgular için kullanılan agenezi-aplazi teriminin karışıklıklara neden olabileceği belirtilmektedir (1). Çünkü serebellar dokunun destrüksiyonu sonucu da benzer bulgu ve olguların olabileceği akılda tutulmalıdır. Çok nadiren de olsa USA Aicardi sendromu (serebellar hipoplazi veya parsiyel defekt, multipl sistemik ve santral sinir sistemi malformasyonları) ile birlikte bildirilmiştir (10). Burada nedenin Willis poligonunda posterior arteriyel sistemde bir gelişimsel defekt olduğu düşünülmüştür. Olgumuz sporadik olup, vertebral ve baziller arteriyel sisteminde bir dolaşım bozukluğu veya gelişimsel bir defekt MRG incelemelerinde saptanmamıştır.

USA'nın patogenezi tam olarak anlaşılamamıştır. Ancak termdeki perinatal asfiksi olaylarında genellikle serebellum korunmaktadır. Nadiren serebellar minör lezyonlar olduğunu gösteren çalışmalar olsa da, bu olgularda yapısal malformasyona rastlanmamıştır (11). Ayrıca prematür bebeklerde de tekrarlayan hemorajiler sonucu serebellumda benzer bulgular ortaya çıkmaktadır (12). Bu yüzden etyolojiyi araştırırken pre- ve post-natal olaylar dikkate alınmalıdır.

Sonuç olarak; USA’da geniş serebellar defekte rağmen tanı koyduracak nörolojik ve duyuşal bozukluklar yoktur ve bu olgular, olgumuzda olduđu gibi, tesadüfen uygulanan radyolojik tanı yöntemlerinde kolaylıkla saptanmaktadır.

Kaynaklar

1. Boltshauser E, Steinlin M, Martin E, Deonna Th. Unilateral cerebellar aplasia. *Neuropediatrics* 1996;27:50-3.
2. Altman NR, Naidich TP, Braffman BH. Posterior fossa malformations. *AJNR* 1992;13:691-724.
3. de Souza N, Chaudri R, Bingham J, Cox T. MRI in cerebellar hypoplasia. *Neuroradiol* 1994;36:148-51.
4. Pinar H, Tatevosyants N, Singer DB. Central nervous system malformations in a perinatal/neonatal autopsy series. *Pediatr Dev Pathol* 1998;1:42-8.
5. Mathews KD, Afifi AK, Hanson JW. Autosomal recessive cerebellar hypoplasia. *J Child Neurol* 1989;4:189-94.
6. Sella MJ, Pal K, Moscoso G, Nicolaides K, Hyett JA. Cerebellar hypoplasia, facial dysmorphism and internal abnormalities: A new recessive syndrome. *Clin Dysmorphol* 1998;7:41-4.
7. Mauceri L, Ruggieri M, Pavone V, Rizze R, Sorge G. Craniofacial anomalies, severe cerebellar hypoplasia, psychomotor and growth delay in a child with congenital hypothyroidism. *Clin Dysmorphol* 1997;6:375-8.
8. Barkovich AJ, Lindan CE. Congenital Cytomegalovirus infection of the brain: Imaging analysis and embryologic considerations. *AJNR* 1994;15:103-15.
9. Autti-Ramo I, Autti T, Korkman M, Kettunen S, Salonen O, Valanne I. MRI findings in children with school problems who had been exposed prenatally to alcohol. *Dev Med Child Neurol* 2002;44:98-106.
10. Serrano Gonzalez C, Prats Vinas JM. Unilateral aplasia of the cerebellum in Aicardi’s syndrome. *Neurologia* 1998;13:254-6.
11. Kuenzle Ch, Baenziger O, Martin E, Thun-Hohenstein L, Steinlin M, Good M, et al. Prognostic value of early MRI in term infants with severe perinatal asphyxia. *Neuropediatrics* 1994;25:191-200.
12. Rorke LB, Zimmerman RA. Prematurity, postmaturity and destructive lesions in utero. *AJNR* 1992;13:517-36.