

Erişkin Hastada Asemptomatik Ünilateral Serebellar Agenezi: Manyetik Rezonans Görüntüleme Bulguları ve Literatürün Gözden Geçirilmesi / *Asymptomatic Unilateral Cerebellar Agenesis in an Adult Patient: Magnetic Resonance Imaging Findings and a Review of the Literature*

Mehmet H. Atalar,¹ Kemal Gümüş,¹ Suat Topaktaş²
Cumhuriyet Üniversitesi Tıp Fakültesi Radyoloji¹, Nöroloji² Anabilim Dalı, SİVAS

ÖZET

Amaç: Manyetik rezonans görüntüleme (MRG) sayesinde posteriör fossa yapılarının görüntülenmesine bağlı olarak, serebellar malformasyonlar artan sıklıkta tanınmaktadır. Bu sunuda, tek taraflı serebellar agenezi'li asemptomatik 43 yaşında kadın hastaya ait MRG bulguları, literatür bilgileri eşliğinde ortaya konulmaktadır.

Olgu Sunumu: Kronik baş ağrısı yakınması olan 43 yaşında kadın hasta MRG ile incelendi. Nörolojik incelemesi normaldi. MRG incelemede sağ serebellar hemisfer total olarak izlenmedi.

Sonuç: Tek taraflı serebellar agenezi olguları asemptomatik olsa bile görüntüleme yöntemleri ile kolaylıkla tanınabilir.

ABSTRACT

Asymptomatic Unilateral Cerebellar Agenesis in an Adult Patient: Magnetic Resonance Imaging Findings and a Review of the Literature

Objective: Because of improved visualization of posterior fossa structures with magnetic resonance imaging (MRI), cerebellar malformations are recognized with increasing frequency. In this report, we describe a 43-year-old asymptomatic woman with unilateral cerebellar agenesis.

Case report: A forty-three years old woman patient with chronic headache was examined by MRI. There was no other focal neurological signs. MRI revealed right aplastic cerebellar hemisphere (totally absent).

Conclusion: Cases with unilateral cerebellar agenesis that are usually asymptomatic have been described easily by imaging techniques.

Anahtar Kelimeler: serebellum, agenezi, manyetik rezonans görüntüleme

Key words: cerebellum, agenesis, magnetic resonance imaging

Yazışma Adresi: Mehmet H. Atalar

Cumhuriyet Üniversitesi Tıp Fakültesi Radyoloji Anabilim Dalı 58140, SİVAS
Tel : 0346 219 13 00 / 5575-2376 (iş) GSM : 0542 574 73 13 Faks : 0346 219 12 84
mehmet5896@yahoo.com / matalar@cumhuriyet.edu.tr

Dergiye Ulaşma Tarihi/Received: 05.04.2005

Revizyon İsteme Tarihi/Sent for revision: 06.04.2005

Kesin Kabul Tarihi/Accepted: 20.04.2005

GİRİŞ

Nöroradyolojik görüntüleme yöntemlerinin gelişmesi ile tek taraflı serebellar hemisfer asimetrisi izlenmekle birlikte, tek taraflı serebellar hemisferin total veya subtotal yokluğuna nadiren rastlanmaktadır. Ünilateral serebellar agenezi (ÜSA), santral sinir sisteminin diğer anomalileri (anensefali, mikroensefali, holoprozensefali ve konjenital hidrosefali) ile birlikte bulunabilir.⁽¹⁻³⁾ Bu sunuda, ÜSA'lı nadir bir olgu MRG bulguları temelinde mevcut literatür gözden geçirilerek ortaya konulmaktadır.

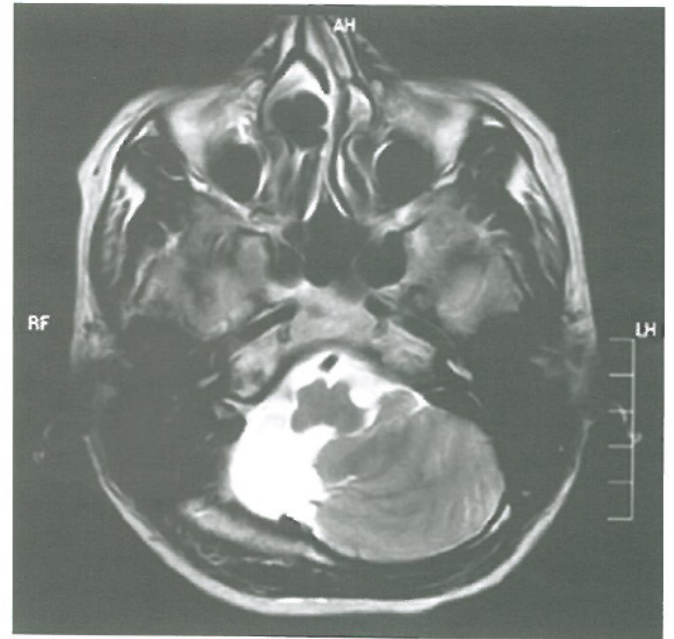
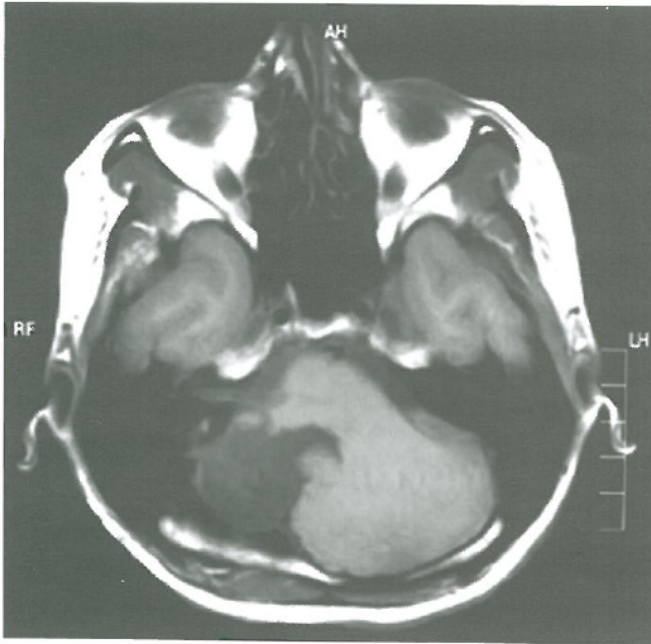
OLGU SUNUMU

Yaklaşık altı yıldır devam eden özellikle oksipital bölgede baş ağrısı yakınması ile nöroloji polikliniğine başvuran 43 yaşında kadın hastanın öyküsünden baş ağrısının epizodik karakterde olduğu öğrenildi. Bununla birlikte nörolojik muayenesinde ve rutin laboratuvar bulgularında herhangi bir özellik saptanmadı. Serebellar bulgular (tremor, ataksi, disartri vs.) normal olarak değerlendirildi. Yapılan batın ultrasonografisinde patolojik bulgu gözlenmedi. MRG ünitesine refer edilen hastaya 1.5 Tesla MR cihazında (Excelart, Toshiba, Japan) T1-A spin eko (SE) (TR/TE: 400 msn /

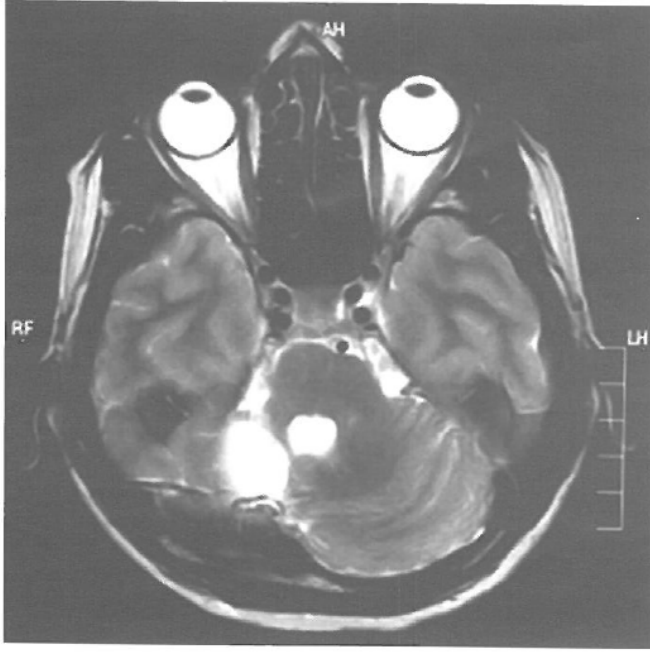
15 msn), T2-A fast spin eko (FSE) (TR/TE: 4400 msn / 100 msn), Fluid attenuated inversion recovery (FLAIR) (TR/TE: 8800 msn / 130 msn) sekanslar aksiyal, sagittal ve koronal planlarda alındı. MRG inceleme sırasında kontrast madde kullanılmadı. MRG incelemede sağ serebellar hemisferin total olarak yokluğu izlendi. Beyin-omurilik sıvısı (BOS) ile dolu sağ posteriyör fossa, 4. ventrikül ile devamlılık göstermekteydi ve posteriyör fossa volümetrik olarak küçüktü (Resim 1. a, b). Ek olarak aynı taraf kalvariyal kemik yapı kalın görünümdeydi. Beyin sapı normal lokalizasyonundaydı. Sağ orta serebellar pedinkül izlenmemekte olup her iki süperiyör serebellar pedinkül simetrik görünümdeydi. Ayrıca karşı taraf pons ve serebral pedinkülde belirgin asimetri dikkat çekiciydi (Resim 2). Serebellar vermis intakt görünümde olup supratentoriyal serebral parankim alanları ve ana vasküler yapıların sinyal özellikleri normaldi. MRG bulguları ile hastaya ünilateral sağ serebellar hemisferin total yokluğu tanısı konuldu.

TARTIŞMA

Serebellar disgeneziler neonatal dönemde ölüme sebep olabilecek kadar ciddi total ageneziden, erişkinlerde asemptomatik olabilecek orta derecede



Resim 1. T1-A (a) ve T2-A (b) aksiyal MRG imajlar: Sağ serebellar hemisfer ve orta serebellar pedinkül izlenmemekte olup serebellar vermis normal lokalizasyonunda intakt olarak izlenmektedir. Aynı kesitlerde kalvariyumda kalınlaşma dikkati çekmektedir.



Resim 2. T2-A aksiyel MRG kesitte karşı taraf pons düzeyinde atrofiye bağlı belirgin asimetri izlenmektedir.

hipoplaziye dek geniş nörolojik ve sistemik bir yelpaze içinde incelenirler.⁽³⁾ Pinar ve arkadaşları,⁽⁴⁾ 4122 olguluk perinatal-neonatal otopsi serilerinde en yaygın görülen santral sinir sistemi malformasyonlarını nöral tüp defektlerinin oluşturduğunu, serebellar ve vasküler malformasyonların ise daha nadir görüldüğünü belirtmişlerdir. Serebellumu en sık etkileyen malformasyon, inferiyor vermis'in total veya parsiyel yokluğu olup ailesel veya Joubert sendromu ile birlikte olabilir. ÜSA, serebellum'un daha nadir görülen anomalilerinden biridir. Pascual-Castroviejo ve arkadaşları⁽⁵⁾ serebellum'un gelişimsel defektlerini morfolojik ve anatomik özelliklerine ve ağırlık sırasına göre 4 grupta sınıflamışlardır:

1. Serebellar yapıların total veya subtotal agenezisi (vermis ve hemisferler),
2. Dandy-Walker malformasyonu ile birlikte vermisin tama yakın agenezisi,
3. Dandy-Walker malformasyonsuz vermisin tama yakın agenezisi,
4. Vermisin parsiyel defektleri.

Literatürde ÜSA, bir serebellar hemisferin tamamının veya tamamına yakınının yokluğu olarak tanımlanmaktadır. Bu olgular, serebellar dokunun destrüksiyonu sonucu

gelişiyor gibi görülmekte, çoğunlukla altta yatan etiyolojik faktör bulunmamaktadır.⁽¹⁾ Özellikle serebellar hipoplaziler, nadir otozomal resesif bir hastalık olarak meydana gelebileceği gibi, gebeliğin ilk trimestrinde sitomegalovirüs enfeksiyonu geçiren veya alkol kullanan annelerin bebeklerinde de görülebilmektedir.^(6,7) Ayrıca 26-28. gestasyonel haftalarda doğan düşük doğum ağırlıklı prematür yenidoğanlarda görülen tekrarlayan serebellar hemorajiler, genellikle serebellar hemisferin bir bölümünü etkilemektedir.⁽¹⁾

ÜSA tanısı alan olgular genellikle rutin MRG incelemeler sırasında rastlantısal olarak saptanırlar. Olgumuzda olduğu gibi ÜSA olgularının çoğunluğunda yeterli prenatal ve postnatal ayrıntılı öykü bulunmadığından etiyolojik faktörler hakkında genellikle tahmin yürütülememektedir. Ancak olgumuzda patojenik mekanizmanın intrauterin destrüktif bir olay olma olasılığının yüksek bir ihtimal olabileceği düşüncesindeyiz. Olgumuzda küçük posteriyör fossa ile birlikte aynı taraflı kalın kalvariyal kemik yapının bulunması bu olasılığı kuvvetlendirmektedir. İntrauterin dönemde membranöz yapıdaki kranial kemik yapıların normal gelişimi için alttaki nöral dokunun yeterli distansiyonu gerekmektedir. Olgumuzda olduğu gibi nöral doku gelişiminin bozulduğu durumlarda diplö mesafesinde artış ile birlikte kalvariyal kemik yapıda yeniden şekillenme meydana gelmektedir.⁽⁸⁾

ÜSA'nın klinik bulguları değişken olup erken ölümden değişik derecelerde serebellar disfonksiyon ve gelişme geriliğine kadar olabilen bulgularla ortaya çıkabilir. En sık eşlik eden klinik bulgular, ilerleyici olmayan ataksi, strabismus (tek başına veya nistagmus ile birlikte), değişik derecelerde mental gerilik, dizartri ile birlikte olan konuşma bozukluğudur.⁽⁹⁾ Olgumuzda klinik bulgu olarak oksipital bölgeye sınırlı baş ağrısı mevcuttu. Ayrıca ÜSA'lı olgulara korpus kallozum disgenezileri, Dandy-Walker ve Chiari-II malformasyonları gibi gelişimsel beyin anomalileri, komünikan hidrosefali, çeşitli iç organ anomalileri ve fasial dismorfizm, psiko-motor gelişme geriliği ve konjenital hipotiroidizm eşlik edebileceği bildirilmiştir.^(10,11) Gelişimsel serebellar anomaliler, genişi sisterna magna, hipoplastik beyin sapı ve nöronal migrasyon anomalileri ile birlikte de olabilir.

İngiliz literatüründe 1831 ve 1965 yılları arasında çocukluk çağı ve yetişkin yaş grubunda total veya parsiyel serebellar agenezili 5 otopsi olgusu tanımlanmıştır.⁽³⁾ Bolthausen ve arkadaşları⁽⁴⁾ ÜSA tanısı alan üç olgunun ikisinde karşı taraf beyin sapında atrofi ve ponsa asimetri saptamışlardır. Olgumuzda da benzer şekilde sağ serebellar hemisferde tam yokluk, karşı taraf pons ve serebral pedinkülde belirgin atrofi ve asimetri mevcuttu.

Literatürde benzer olgularda aplazi yerine agenezi teriminin kullanılmasının daha doğru olacağı belirtilmektedir.⁽¹⁾ Çünkü serebellar dokunun değişik nedenlerle oluşan destrüksiyonu sonucu da benzer bulgular görülebilir. Nadiren ÜSA, Aicardi sendromu (korpus kallozum agenezisi, epilepsi, koroidal anomaliler) ile birlikte olabilir.⁽²⁾ Burada nedenin Willis poligonunda posterior arteriyel sistemde bir gelişimsel defekt olduğu düşünülmektedir. Olgumuzda MRG'de ÜSA dışında başka bir gelişimsel anomali saptanmadı.

Sonuç olarak, geniş serebellar hemisferik defekte rağmen ÜSA, olgumuzda olduğu gibi asemptomatik seyredebilir ve farklı durumlar için yapılan kraniyal MRG incelemeler sırasında rastlantısal olarak saptanabilir. Bununla birlikte, ÜSA saptanan hastalar eşlik edebilecek olası diğer ek kraniyal patolojiler açısından MRG'de dikkatli değerlendirilmelidir.

KAYNAKLAR

1. Boltshausen E, Steinlin M, Martin E, Deonna Th. Unilateral cerebellar aplasia. *Neuropediatrics* 1996; 27: 50-53.
2. Serrano Gonzalez C, Prats Vinas JM. Unilateral aplasia of the cerebellum in Aicardi's syndrome. *Neurologia* 1998; 13: 254-256.
3. Veliöğlu SK, Kuzeyli K, Özmenoğlu M. Cerebellar agenesis: a case report with clinical and MR imaging findings and a review of the literature. *Eur J Neurol* 1998; 5: 503-506.
4. Pinar H, Tatevosyants N, Singer DB. Central nervous system malformations in a perinatal/neonatal autopsy series. *Pediatr Dev Pathol* 1998; 1: 42-48.
5. Pascual-Castroviejo I, Santolaya JM, Tendero A. Developmental defects of the cerebellum. A radiologic and anatomic investigation. *Acta Radiol Suppl.* 1976; 347: 553-560.
6. Barkovich AJ, Lindan C. Congenital Cytomegalovirus infection of the brain: Imaging analysis and embryologic considerations. *AJNR* 1994; 15: 103-115.
7. 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.

8. McLone DG, Naidich TP. Developmental morphology of the subarachnoid space, brain vasculature and contiguous structures, and the cause of the Chiari II malformation. *AJNR* 1992; 13: 463-482.
9. de Souza N, Chaudri R, Bingham J, Cox T. MRI in cerebellar hypoplasia. *Neuroradiol* 1994; 36: 148-151.
10. Mauceri L, Ruggieri M, Pavone V, Rizze R, Sorge G. Craniofacial anomalies, severe cerebellar hypoplasia, psicomotor and growth delay in a child with congenital hypothyroidism. *Clin Dysmorphol* 1997; 6: 375-378.
11. Macchi G, Bentivoglio M. Agensis or hypoplasia of cerebellar structures. In: *Handbook of clinical neurology*. Vinken PJ, Bruyn GW (editors). Amsterdam. Elsevier. 1977; pp.367-393.