

Homosistinemiye Bağlı Serebral Venöz Tromboz (Olgu Sunumu)

Uzm. Dr. Pervin Kutluay

Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi, Nöroloji Anabilim Dalı

Doç. Dr. Hüsnü Efendi

Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi, Nöroloji Anabilim Dalı

Arş. Gör. Dr. Gaye Aybar

Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi, Psikiyatri Anabilim Dalı

Prof. Dr. Sezer Komsuoğlu

Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi, Nöroloji Anabilim Dalı

İletişim:

Dr. Pervin Kutluay İşeri
Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi,
Nöroloji Anabilim Dalı,
İZMİT

Tel: 0262 233 59 80 / 416

0216 455 89 62

e-mail: metei@superonline.com

37. Ulusal Nöroloji Kongresi'nde (2001) sunulmuştur.

Homosistinemiye Bağlı Serebral Venöz Tromboz (Olgu Sunumu)

ÖZET Klinik semptomlarının oldukça değişken olmasından dolayı serebral venöz trombozun (SVT), tanısı zor konulabilmektedir (11). Sık görülen etyolojik nedenleri arasında otomastoidit, hematolojik

bozukluklar, oral kontraseptif kullanımı, dehidratasyon, travma, neoplaziler ve homosistinemi yer almasına rağmen bazen herhangi bir neden bulunamayabilir. (11). Bu yazıda SVT'un nadir nedenlerinden biri olan homosistinemi tanısı alan 22 yaşındaki erkek hasta sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: Homosistinemi, venöz sinüs tromboz

Venous Sinus Thrombosis Due To Homocystinemia (Case Report)

ABSTRACT The diagnosis of cerebral venous sinus thrombosis can be difficult because of different clinical symptoms. Cerebral venous sinus thrombosis (CVST) may have no obvious precipitating cause,

although it has been associated with mastoid infection, dehydration, trauma, contraceptive medication, hematological disorders, neoplasia and homocystinemia. We report 22 years old man with CVST caused by homocystinemia.

Key Words: Homocystinemia, venous sinus thrombosis

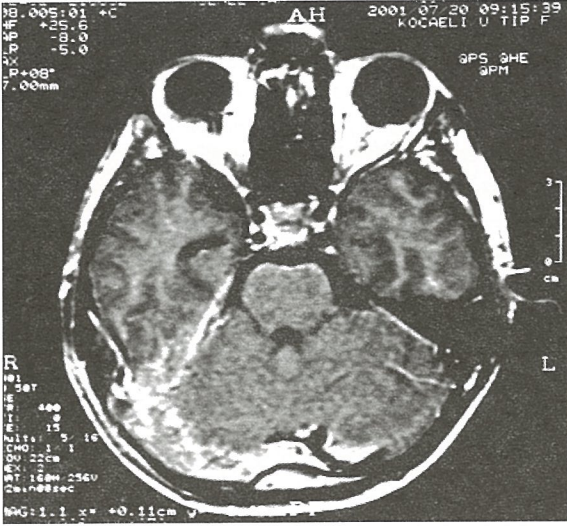
GİRİŞ

Serebral venöz tromboz (SVT) sıklıkla gençlerde görülen ve potansiyel ciddi komplikasyonları olan bir hastalıktır. Otomastoidit, koagülasyon bozuklukları, kollojen doku hastalıkları, oral kontraseptif kullanımı, dehidratasyon, travma ve neoplaziler sık görülen etyolojik faktörlerdir (11). Homosistinemi de nadiren SVT nedenleri arasında yer almaktadır. SVT' lu olgular baş ağrısı, bulantı, kusma, görmede azalma, artmış intrakraniyal basınç bulguları, inme, santral sinir sistemi enfeksiyonlarını taklit eden fokal nörolojik bulgular ya da jeneralize nöbetlerle karşımıza gelebilirler (4,3). SVT'nin tanısının zor olması nedeniyle etyolojik faktörün ne olduğuna yönelik oldukça detaylı inceleme yapılmalıdır.

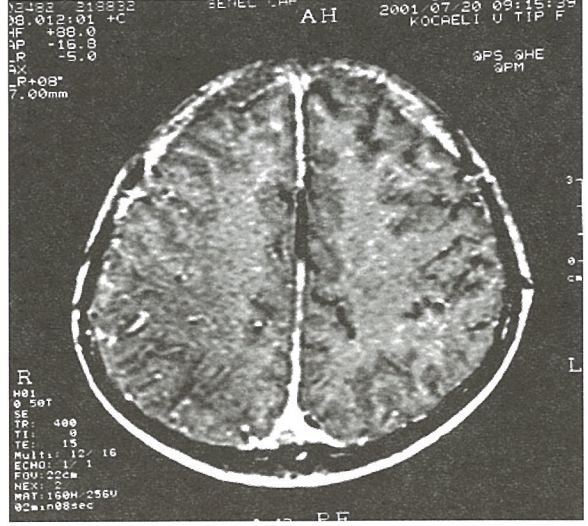
OLGU

22 yaşında erkek hasta, huzursuzluk, bulanık görme, baş ağrısı, kişilik değişikliği, bilinç kaybı, kasılma yakınmalarıyla acil servisimize başvurdu. Hastanın öyküsünde, 3 hafta önce başlayan ölüm korkuları, ajitasyon, iki gündür belirginleşen

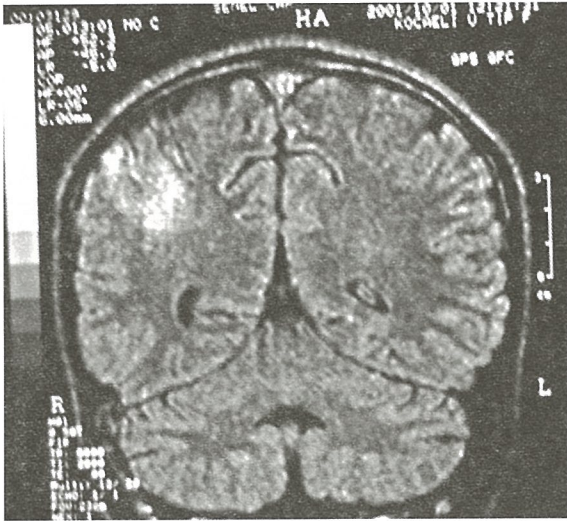
görme kaybı ve beş kez olan, yaklaşık 3-4 dakika süren jeneralize tonik-klonik epileptik nöbet vardı. Özgeçmişinde okul başarısı düşüktü, 9 yaşından bu yana ileri derecede miyopisi vardı. Fizik muayenede ajite, marfanoid görünümde bir hastaydı. Ilımlı ense sertliği dışında patolojik nörolojik bulguya rastlanmadı. Rutin biyokimya ve hemogram değerleri normal sınırlardaydı. EEG'de zemin ritmi olağan, lokalize ya da jeneralize epileptiform anomaliye rastlanmadı. Hastanın kraniyal MRG'de transvers ve sigmoid sinüslerde trombüs ve buna sekonder sağ parietalde venöz infarkt izlendi. (Resim1,2) Koagülasyon parametreleri (antitrombin III, protein C, protein S ve Faktör V Leiden), sifiliz serolojisi, anjiotensin konvertent enzim, romatoid faktör ve antinükleer antikorlar normaldi. Otomastoiditle uyumlu görüntüleme bulguları olmasından dolayı hastaya her iki kulaktan parasentez yapıldı, bir patoloji bulunamadı. Ancak oral ikili antibiyotik tedavisine başlandı. Göz muayenesinde, her iki gözde aşağı sublukse lens izlendi. Serumda homosistein seviyesi iki hafta arayla iki kez bakıldı ve her ikisinde de yüksek



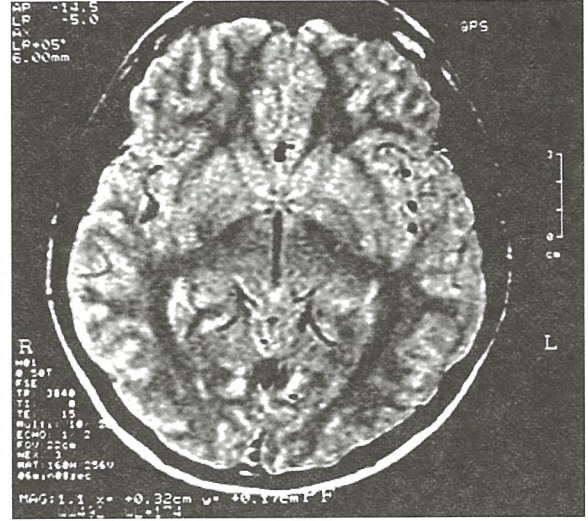
Resim-1 Sağda transvers ve sigmoid sinüslerde trombus



Resim-3 15 gün sonra çekilen normal sınırlarda kontrol MRI



Resim-2 Sağ parietal lobda hemorajik komponentli venöz infarkt alanı



Resim-4 15 gün sonra çekilen normal sınırlarda kontrol MRI

bulundu (148 umol/l ve 339 umol/l (normal değerleri: 0-15 umol/l). 15 gün sonra çekilen kontrol MRG'de sağ parietalde hipodens alan dışında lezyon izlenmedi (**Resim 3,4**). Olgu homosistinemiye sekonder serebral venöz tromboz olarak değerlendirildi.

TARTIŞMA

Nadir görülen bir tablo olmasına rağmen son 5-10 yılda MRG gibi görüntüleme tekniklerinin gelişmesi ile SVT tanısı koymak kolaylaşmıştır (1). Olguların % 70-90'ında geliş şikayeti baş

ağrısıdır (1). Hemiparezi, hemihipoestezi gibi fokal defisitler, epileptik nöbetler, bilinç kaybı ve papil ödemi olguların üçte birinde görülür. Başlangıç akut, subakut ya da sinsi olabilir. Hastaların % 30-50'si epileptik nöbetlerle başvurur (2). Olgumuzun hastanemize geliş şikayetleri olan baş ağrısı, iki gün önce başlayan jeneralize tonik-klonik nöbetler, görme kaybı ve klinik gidişin subakut bir seyir göstermesi bu bulgularla uyumluydu.

Olguların % 80'inde predispozan bir faktör vardır (1). Bu faktörler oldukça geniş bir spektrumda yerleşmişlerdir. Oral kontroseptif

kullanımı ve gebelik, koagülasyon bozuklukları, yüz ve orta kulak enfeksiyonları, konnektif doku hastalıkları ve metabolik hastalıklar en sık görülenlerdir (1).

Enfeksiyöz nedenler içinde yer alan yüz ve orta kulak enfeksiyonları predispozan faktörlerin % 8'ini oluşturur (2,10). Bu olgularda etkenler gram(-), gram(+) ve anaerob bakterilerdir (9). Orta kulak enfeksiyonlarının en ciddi intrakraniyal komplikasyonları arasında menenjit, SVT, fasiyal sinir paralizi ve intrakraniyal apse bulunur (10).

SVT etyolojisinde yer alan enfeksiyöz olmayan nedenlerin başında konnektif doku hastalıkları, kalıtsal koagülasyon bozuklukları yer almaktadır. Konnektif doku hastalıkları içinde en sık SVT nedenleri arasında Behçet sarkoidoz, romotoid artrit ve SLE bulunur. Orta doğu ülkelerinde olguların % 25'ini oluşturan Behçet hastalığında görülen oral ve genital aftlar olgumuzda yoktu, ve pikur testi negatifti. Sarkoidoz tanısı için en kesin tanı yöntemlerinden olan serum anjiotensin konverting enzim (ACE) seviyeleri ve PA akciğer garfisi normaldi. SLE' yi destekleyen testlerden biri olan serum lupus antikoagülanı elde edilemedi. Diğer konnektif doku hastalıklarından romotoid artritte görülen romatoid faktör ve antinükleer antikorlar normal sınırlar içindeydi.

Faktör V Leiden, protein C, protein S, antitrombin III, gibi kalıtsal koagülasyon bozukluklarının SVT etyolojisinde % 10-15 oranında yer aldığı bilinmektedir (6). Olgumuzda bu faktörlerin serum seviyeleri normal sınırlardaydı. Dolayısıyla bu etyolojik nedenlerden de uzaklaşıldı.

SVT etyolojisinde yer alan metabolik nedenlerden homosistinemi, otozomal çekinik kalıtılan, ikinci en sık aminoasit metabolizması bozukluğudur (8). Homosistinemi insidansı 0.5-1/ 100 000 olarak bildirilmiştir. Buradaki patoloji metioninden, homosistin üzerinden sistin ve sistein aminoasitlerinin yapımında çalışan sistasyon beta sentetaz enzimindeki yetersizliktir. Bunun sonucu olarak tedavi edilmemiş olgularda marfanoid görünüm, olguların % 90'ında aşağı doğru olan lens subluksasyonu, mental retardasyon, epileptik nöbetler ve ikinci dekadta ölümle sonuçlanan tromboembolik epizodlar görülür (8,5,7). Trombotik vasküler oklüzyonlar, bu hastalardaki asıl tehlikeyi oluşturmakta ve anestezi riskini artırmaktadır (8). Trombozun

mekanizması açıkça ortaya konamamıştır. Pıhtı oluşumunu sağlayan platelet adezyonunda ve damarların intimasındaki depozitlerdeki artış sonucu olduğu düşünülmektedir (8). Ayrıca bu hastalarda cerrahi girişimler sonrası tromboemboli riski de artmıştır (8). Olgumuzun fizik muayenasinde araknodaktili, pes cavus, marfanoid görünüm olması üzerine göz hastalıkları konsültasyonu sonucu aşağı subluks lens ve ileri derecede myopi gözlendi. Hastanın Marfan sendromundan ayırıcı tanısını yapmak ve kesin homosistinemi tanısını koymak için serumda homosistein seviyesi bakıldı. Olgunun ileri derecede myopisinin, aşağı subluks lensinin olması, marfanoid görünümü, serum homosistein seviyelerinin yüksek gelmesi homosistinemi tanısını koymamıza yardımcı oldu.

Olgu homosistinemiye sekonder SVT olarak değerlendirildi ve antikoagülan tedavi başlandı.

KAYNAKLAR

- 1- Allroggen H, Abbott RJ. Cerebral venous sinus thrombosis. Postgrad Med J- 2000; 76: 12-15.
- 2- Ameri A, Brousser MG. Cerebral venous sinus thrombosis. Neurol Clin-1992; 10: 87-111.
- 3- Bousser MG. Cerebral venous sinus thrombosis. Curr Opin Neurol Neurosurg-1988; 1: 69-75.
- 4- Bruijn SF, Haan RJ, Stam J. Clinical features and prognostic factors of cerebral venous sinus thrombosis in a prospective series of 59 patients. J Neurol Neurosurg Psychiatry- 2001; 70: 105-108.
- 5- Burke JP, O'Keefe M, Bowell R, Naughten ER. Ocular complications in homocystinuria – early and late treated. British J Ophthalmol-1989;73:427- 431.
- 6- Deschiens MA, Conard J, et al. Coagulation studies. Stroke-1996; 27: 1724-30.
- 7- Edwards MC, Johnson JL, Marriage B, et al. Isolated Sulfite Oxidase Deficiency. Ophthalmology- 1999; 106: 1957-61.
- 8- Harrison DA, Mullaney PB, FRSCI, Mesfer SA, et al. Management of Ophthalmic Complications of Homocystinuria. Ophthalmology-1998, 105: 1886-1890.
- 9- Lieberman A, Lupu L, Landsberg R. Unusual complications of otitis media. Am J Otolaryngol- 1994; 15: 444 – 448.
- 10- Munz M, Farmer JP, Auger L, O'Gorman A.M, Schloss MD. Otitis media and CNS complications. J Otolaryngol- 1992; 21; 3: 224 – 226.
- 11- Wardlaw JM, Vaughan GT, Steers JW, et al. Transcranial doppler ultrasound findings in cerebral venous sinus thrombosis. J Neurosurg-1994; 80: 332-335.

