

Semilobar Holoprosensefali'de Manyetik Rezonans Bulguları: Olgu Sunumu

Yelda Özsunar*, Kutsi Köseoğlu*

*Adnan Menderes Üniversitesi, Tıp Fakültesi Radyodiagnostik AD, Aydın

Seyrek görülen konjenital bir anomali olan Holoprosensefali'nin manyetik rezonans bulguları embriyolojik, klinik ve literatür bulguları eşliğinde gözden geçirilerek tartışıldı. Bu amaçla mikrosefali ve hipotelorizmi olan 6 günlük bir semilobar haloprosensefali olgusu MR bulguları eşliğinde değerlendirildi.

Olguda, frontal loblardan başlayarak mezensefalona kadar olan ön ve orta serebral yapıların orta hatta birleşik olduğu ve septum pellucidumun gelişmediği izlendi.

Semilobar holoprosensefalinin diğer tip holoprosensefalilerden radyolojik olarak nasıl ayırt edilebileceği tartışıldı. Etiyolojik faktörlerden yeni literatür bulguları eşliğinde söz edildi.

Anahtar Kelimeler: Holoprosensefali, MRG

Magnetic Resonance Findings In Semilobar Holoprosencephaly: Case Report

Purpose of this presentation is to review the Magnetic Resonance Imaging (MRI) findings of holoprosencephaly pertaining to embryological, clinical and current literature.

To this goal, MRI findings of a 6-day-old newborn with semilobar holoprosencephaly, microcephaly and hypotelorism is discussed. A separation defect was observed in the forebrain and midbrain structures including frontal lobes and thalamic nuclei.

Additionally, hypogenetic septum pellucidum was detected. Differential diagnosis of subtypes of holoprosencephaly and etiology of the pathology are discussed.

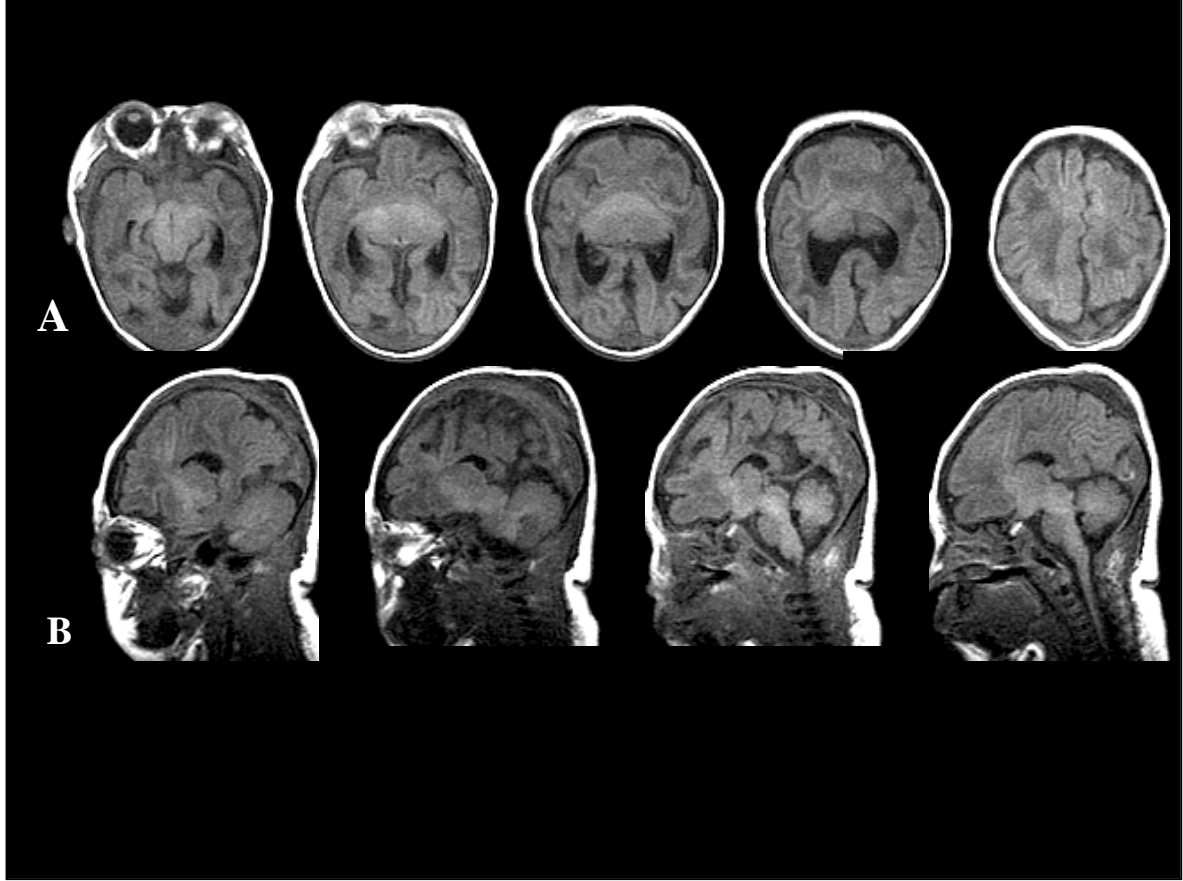
Key Words: Holoprosencephaly, MRI

Holoprosensefali primitif ön beynin değişken derecelerdeki seperasyon anomalileri ile ortaya çıkan, seyrek görülen konjenital bir anomalidir.¹ Bu olgu sunumumuzda 6 günlük bir holoprosensefali olgusu, manyetik rezonans görüntüleme (MRG) bulguları eşliğinde tartışılmıştır.

OLGU

27 yaşında, gravidası iki ve paritesi iki olan bir annenin 37 haftalık gebeliğini takiben spontan vajinal yolla dünyaya gelen kız yenidoğanda konvülzyonlar izlendi. Anoksik doğum, akraba evliliği, teratojenik ajan, aile öyküsü ve diabet gibi risk faktörü olmadığı öğrenildi. Annenin prenatal takiplerindeki US incelemesinde, fetal baş çevresinin diğer ölçümlere göre geri kaldığı saptandı. Fetusun doğumunu takiben, yenidoğanda prenatal dönemde şüphelenilen mikrosefali ve hipotelorizm doğrulandı. Yenidoğan, jeneralize konvülzyonlar nedeniyle postpartum 6. günde MRG incelemesine alındı. Hastanın MRG kesitlerinde talamusun santral kesiminde füzyon izlendi. Serebral hemisferlerin frontal bölgeden başlayarak talamusu da kapsayacak şekilde, 3. ventriküle kadar orta hatta birleşik olduğu, septum pellucidumun gelişmediği ve korpus kallozumun anteriorunun hipogenetik olduğu saptandı. Hipokampusun, 3. ve lateral ventriküllerin temporal ve frontal hornlarının rudimente olduğu dikkati çekti. Buna karşılık oksipital hornlar kolposefali görünümündeydi. Falso serebrinin ön ½ kesimde agenetik olduğu izlendi. Bu bulgularla hastaya semilobar holoprosensefali tanısı konuldu. Azygos serebral ven bulgusuna rastlanmadı.

Resim (A, B, C, D). T1 ağırlıklı aksiyel (A), sagittal (B), T2 aksiyel (C) ve 3 boyutlu aksiyel SPGR kesitlerinde frontal lob ve talamusta orta hatta füzyon, septum pellucidumda agenezi ve korpus kallozumun, falks serebri anteriorunda hipogenezi izlenmekte. Lateral ventriküllerin frontal hornları, 3. ventrikülün rudimenter olduğu dikkati çekmekte.



TARTIŞMA

Holoprosensefali, embriyonik dönemde ön beynin (prosensefalon) nadir görülen gelişimsel bir anomalisidir. Serebral hemisferlerde lateral planda; telensefalon ve prosensefalon bileşkesinde transvers planda ayrılma defekti vardır. Yüz ve önbeyini etkileyen patoloji, birçok sendromun komponenti olarak da seyredebilir. İntrauterin hayatın 22-24. günlerinde anterior nöroporun kapanmasıyla birlikte oluşan prosensefalik veziküllerin duvarları giderek kalınlaşır. Kalınlaşmış bu veziküller, ilerde serebral hemisferler ve derin serebral nukleusları oluşturan germinal matrikse dönüşür.² Normal gelişim sürecinde telensefalon ve diensefalonu oluşturan germinal matriks yaklaşık olarak 32. günde ikiye ayrılır. 32-35. günlerde diensefalondan telensefalon differansiye olur. Bunun ardından telensefalon ikiye ayrılır. Bu dönemde çeşitli nedenlerle differansiyasyonun olamaması durumunda serebrum

serebral hemisferlere, ve transvers olarak diensefalon-telensefalonu ayrılamaz. Holoprosensefali en ağır patolojiden en hafife doğru alobar, semilobar ve lobar olmak üzere üç şekilde ortaya çıkabilir.^{3,4} Bununla birlikte bu ayrımlar her zaman kesin olarak yapılamayabilir. Genellikle beynin anterior kısmı en fazla etkilenir. Serebral anomalilere ek olarak mesenkim farklılaşmasında da, bizim olgumuzda olduğu gibi, bozukluklar eşlik edebilir. Bu durumda yüzün premaksiller segmentinde ve falks serebride gelişim bozuklukları görülür. Yüzün membranöz kemikleri, kısmen gözler ve burun olguların çoğunda etkilenir.⁴

Olgumuzla örneklediğimiz semilobar tip holoprosensefalide interhemisferik fissür parsiyel olarak gelişimini tamamlar. Ancak frontal lobda ikiye ayrılma gerçekleşmez. Talamus kısmen ikiye ayrıldığından küçük bir 3. ventrikül görünümü vardır. Temporal hornlar beklenenden küçük, hipokampus

gelişimi (lobar prosensefalinin aksine) yetersizdir. Tüm holoprosensefali tiplerinde septum pellucidum gelişmemiştir. Haloprosensefalinin şiddeti frontal lobun ne kadar gelişkin olduğu ile orantılıdır. Korpus kallozumun gelişimi, bu konuda önemli bir yol gösterici kriterdir. Korpus kallozumun anterior kesimi ne kadar gelişmişse beyin o kadar matür demektir. Bazı durumlarda interhemisferik fissür frontal ve oksipitalde gelişirken parietal bölgede gelişmez.^{5,6} Bu durumda korpus kallozumun genu ve spleniumu normalden gövde kesimi gelişmemiştir. Bu özellik, sadece haloprosensefalide görülen bir özelliktir. Semilobar holoprosensefali, alobar a göre daha seyrek görülür.⁷ Semilobar haloprosensefalide interhemisferik fissür parsiyel olarak gelişimini tamamlar. Ancak her iki frontal loblar arasındaki ayırım gerçekleşmez. Talamus kısmen ayrıldığından küçük bir 3. ventrikül görünümü vardır. Temporal horn beklenenden küçüktür. Hipokampus gelişimi yetersizdir. Tüm haloprosensefalilerde (lobar tipler dahil) septum pellucidum gelişmemiştir. Bu nedenle, lateral ventrikül frontal hornlarında kareleşme ve genişleme görülür. Kortikal manto inceldiğinden ventriküler sistem dilate olarak izlenir. Azygoz anterior serebral arter varyasyonu izlenebilir. Holoprosensefalilerin çoğu sporodik olgular olarak görülür.⁶ Otozomal dominant

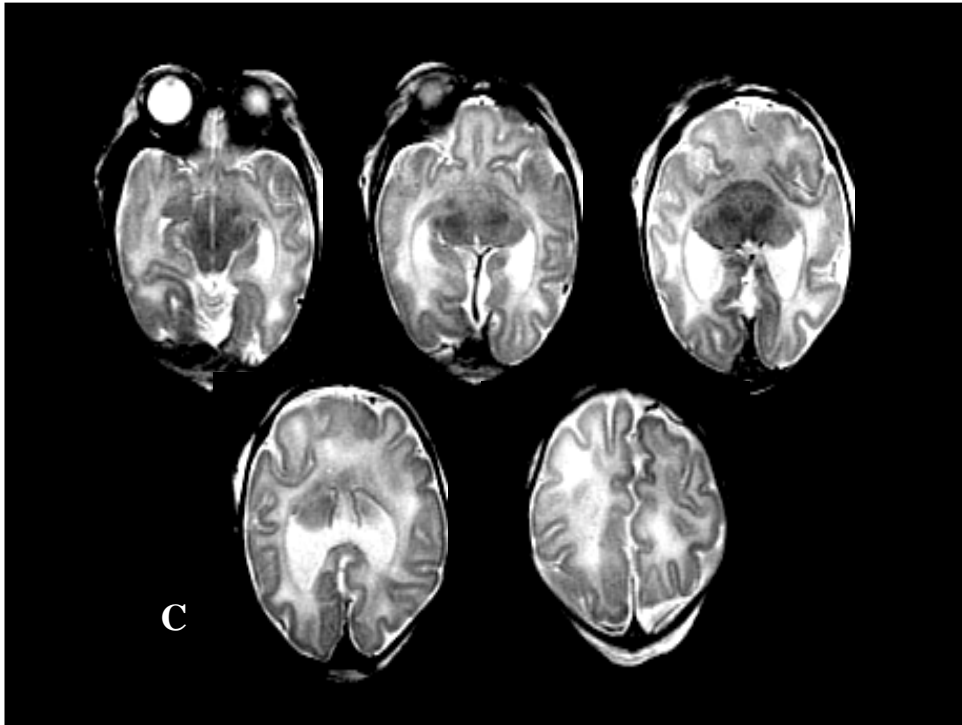
veya resesif geçiş bildirildiği gibi teratojenik nedenler ve diabetes mellitus da sorumlu tutulmuştur.⁵⁻⁸

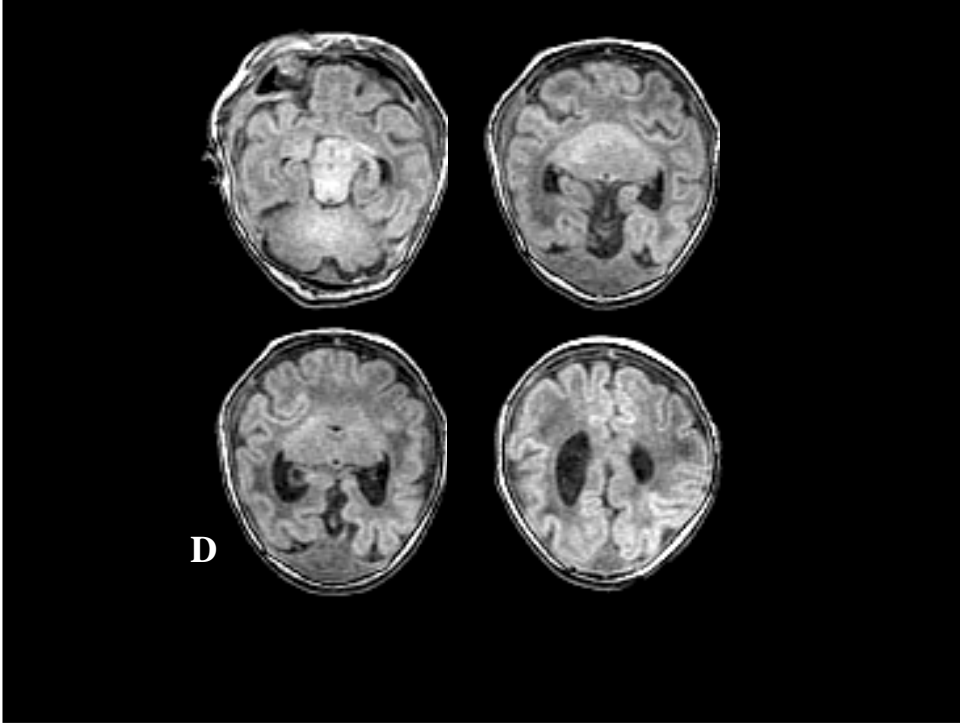
SONUÇ

Yukarıda örneğini vererek tartıştığımız semilobar haloprosensefaliye temel olarak MRG bulgularıyla tanı konmakta ve ayırıcı tanısı yapılmaktadır. Patoloji seyrek görülen ve diğer tiplerinden ayır edilmesi gereken bir orta hat ayrılma defektidir.

KAYNAKLAR

- 1- Blaas HG, Eriksson AG, Salvesen KA, Isaksen CV, Christensen B, Mollerlokken G, Eik-Nes SH. Brains and faces in holoprosencephaly: pre- and postnatal description of 30 cases. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2002;19(1):24-38.
- 2- Moore KL, Persaud TVN. The developing human: clinically oriented embryology, 5th ed. Saunders Company, Philadelphia, 1993, s. 403-404.
- 3- Pediatric Neuroimaging. A James Barkovich. 2nd, 3e. Lippincott-Raven, New-York, p:235.
- 4- Sarnat HB, Flores-Sarnat L. Neuropathologic research strategies in holoprosencephaly. *J Child Neurol* 2001;16(12):918-31
- 5- Coll Masfarré S, Majos Torro C, Aguilera Grijalvo C, Pons Irazabal LC. Middle interhemispheric fusion. *Eur Radiol* 1998;8(4):631-3.
- 6- Simon EM, Hevner RF, Pinter JD, Clegg NJ, Delgado M, Kinsman SL, Hahn JS, Barkovich AJ. The middle interhemispheric variant of holoprosencephaly. *AJNR Am J Neuroradiol* 2002;23(1):151-6
- 7- Whiteford, M. L.; Tolmie, J. L. , Holoprosencephaly in the west of Scotland 1975-1994. *Journal of Medical Genetics* 1996; 33(7): 578-584.
- 8- Ming PM, Goodner DM, Park TS. Cytogenetic variants in holoprosencephaly. Report of a case and review of the literature. *Am J Dis Child* 1976;130:864-7.





Yazışma Adresi:

Dr. Yelda Özsunar
Adnan Menderes Üniversitesi Tıp Fakültesi
Radyodiagnostik AD, 09100 Aydın
Tel : 256 212 0020
Fax : 256 214 4086
E-Mail: yelda88@hotmail.com