

Konjenital bilateral perisilviyan sendrom: olgu sunumu

Sebahattin Vurucu (*), A. Oğuz Afyoncu (*), Murat Kocaoğlu (**), Davut Gül (***), Rıdvan Akın (*)

ÖZET

Konjenital bilateral perisilviyan sendrom, mental retardasyon, konuşma geriliği, psödobulbar palsi, epilepsi ve beyin manyetik rezonans görüntülemesinde perisilviyan bölgede bilateral nöronal migrasyon bozukluğu ile karakterize, nadir görülen bir sendromdur. Genetik veya genetik olmayan nedenler sonucunda ortaya çıkabileceği bildirilmektedir. Burada kompleks parsiyel nöbetlerle başvuru, konuşma geriliği, bilateral fasiyal dipleji ve beyin manyetik rezonans görüntülemesinde polimikrogi bulguları ile konjenital bilateral perisilviyan sendrom tanısı konulmuş bir olgu çok nadir görülmesi nedeniyle sunulmuştur.

Anahtar kelimeler: Epilepsi, konjenital bilateral perisilviyan sendrom, perisilviyan kortikal displazi, psödobulbar palsi

SUMMARY

Congenital bilateral perisylvian syndrome: a case report

Congenital bilateral perisylvian syndrome is a rare syndrome characterized with mental retardation, speech retardation, pseudobulbar palsy, epilepsy and bilateral neuronal migration defects in the perisylvian area on brain magnetic resonance imaging. It may be due to genetic or non-genetic reasons. We herein report a case presenting with complex partial seizures, speech retardation, bilateral fascial diplegia and polymicrogyria findings on brain magnetic resonance imaging and diagnosed to have congenital bilateral perisylvian syndrome as it is very rare.

Key words: Epilepsy, congenital bilateral perisylvian syndrome, perisylvian cortical dysplasia, pseudobulbar palsy

Giriş

Görüntüleme alanındaki ilerlemeler, nörolojik sistemdeki malformasyonlar ile çeşitli klinik bulgular arasındaki ilişkinin daha iyi anlaşılmasına ve yeni birçok sendromun tanımlanmasına neden olmuştur (1). Bunlardan birisi de mental retardasyon, konuşma geriliği, psödobulbar palsi, epilepsi ve beyin manyetik rezonans görüntülemesinde (BMRG) bilateral perisilviyan bölgede nöronal migrasyon bozukluğu ile karakterize olan konjenital bilateral perisilviyan sendromudur (KBPS) (OMIM: 300388) (2-5). Biz de burada kompleks parsiyel nöbetler ile başvuru, klinik ve radyolojik bulgularla KBPS tanısı konulmuş bir olgu-yu nadir görülmesi nedeniyle sunduk ve tartıştık.

Olgu Sunumu

Üç yaşında erkek hasta nöbet geçirme yakınması ile başvurdu. Nöbeti sabit bir noktaya bakma ve sol elde atmalar tarzında olup, kompleks parsiyel olarak değerlendirildi. Yirmi beş yaşında annenin ilk gebeliğinden, miadında, normal vajinal yolla, komplikasyonsuz olarak doğmuş ve anne ile baba arasında akrabalık olmayan hastanın, soy geçmişinde herhangi bir özellik yoktu. Fizik incelemesinde boy: 92 cm (10-25 p), ağırlık: 12 kg (3-10 p) ve baş çevresi: 50 cm (50 p) olarak saptandı. Yirmi civarında sözcük ile sınırlı, eksik ve anlaşılabilir bir şekilde konuştuğu, dil gelişiminin 1.5 yaş düzeyinde olduğu değerlendirildi. Bilateral nazolabiyal sulkuslarda siliklik ve ağızdan salya akması mevcuttu. Bu durum fasiyal dipleji ile uyumlu olarak değerlendirildi. Derin tendon refleksleri normaldi. Patolojik refleks yoktu. Denver gelişimsel tarama testi-II dil alt bölümündeki gecikmeler nedeni ile anormal olarak değerlendirildi. Elektroensefalogramında (EEG) sağ frontotemporalde sık tekrarlayan, belirgin periyodisite göstermeyen, diken ve keskin-dalgalarla aktivitesi tarzında anormallik saptandı (Şekil 1). BMRG'de; supratentorial serilerde bilateral insülar, perisilviyan lokalizasyon ve pariyetal loblarda gri cevherde kalınlaşma, giral

* GATF Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

** GATF Radyodiagnostik Radyoloji Anabilim Dalı

*** GATF Tıbbi Genetik Bilim Dalı

Ayrı basım isteği: Dr. A.Oğuz Afyoncu, GATF Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Etlik-06018, Ankara
E-mail: oguzafyoncu@yahoo.com

Makalenin geliş tarihi: 21.09.2007 • **Kabul tarihi:** 31.03.2008



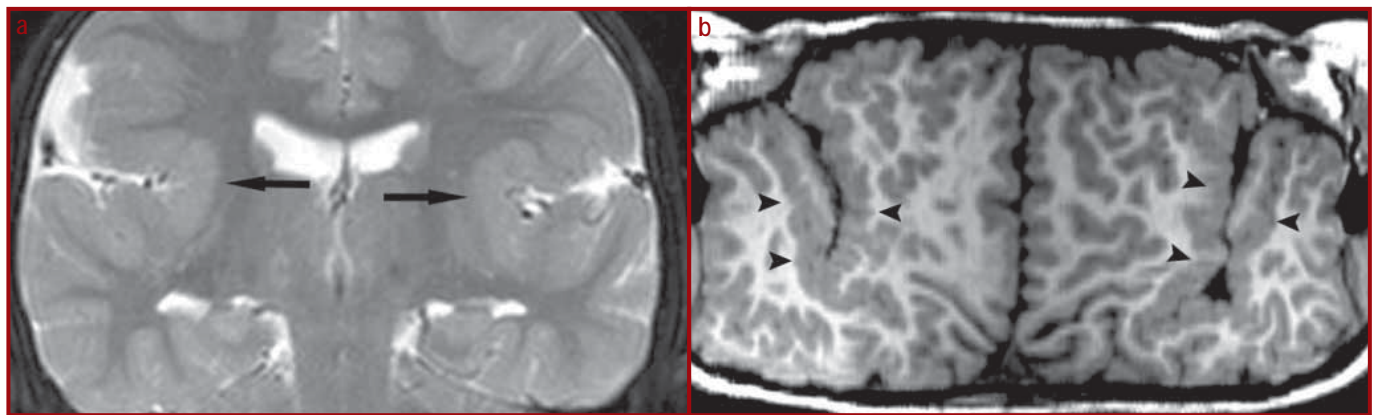
Şekil 1. Sağ frontotemporalde sık tekrarlayan, belirgin periyodisite göstermeyen, diken, keskin-dalgı aktivitesi tarzında anormallik

paternin kaybolması, gri beyaz cevher sınırının düzleşmesi ile karakterize polimikrogrı görünümü vardı. Görünüm bilateral perisilviyan sendrom ile uyumlu olarak değerlendirildi (Şekil 2).

Tartışma

Konjenital perisilviyan sendromun tek ve çift taraflı olmak üzere iki tipi tanımlanmıştır. Sendromun unilaterale olanı lezyonla ters taraflı hemipleji ve piramidal belirti ve bulgularla karakterize iken, bilateral olanında

psödobulbar palsi, bilişsel bozukluklar ve epilepsi mevcuttur (6,7). Polimikrogrının genetik (X'e bağılı geçiş) ve genetik dışı nedenlere (konjenital sitomegalovirus enfeksiyonu ve plasental perfüzyonda yetersizlik) bağılı olarak gelişebildiğı bildirilmiştir (8-11). Roll ve ark. rolandik nöbetleri ve bilateral posteriyor perisilviyan polimikrogrisi olan bir erkek hastanın SRPX2 geninde bir mutasyon tanımlamışlardır. (12). Villard ve ark. ise 12 tane ciddi etkilenmiş bireyin bulunduğu 5 aile üzerinde yaptıkları bir çalışmada hastalığın lokusunu Xq28



Şekil 2. Konjenital bilateral perisilviyan polimikrogrı. a) Koronal T2 ağırlıklı kesitte insulada kalınlaşma, kortikal-beyaz cevher bileşkesinde düzensizlik ve silinme izlenmekte (ok). b) Üç boyutlu gradiyent eko T1 ağırlıklı veriden elde edilen reformat görüntüde, bilateral perisilviyan lokalizasyonda polimikrogrı, gri-beyaz cevher sınırında bulanıklık izlenmekte (ok uçları)

bölgesi olarak tanımlamışlardır (13). Bu tür sendromların elektriksel ve klinik özellikleri; perisilviyan kognitif ağır ve talamo-kortikal birleştirici sistemin değişik derecelerde tutulumu ile ilişkilidir. Bu nedenle hafif derecede bir konuşma bozukluğundan refrakter epilepsiye kadar geniş bir spektrumda klinik tablolara yol açabilir (14). En sık rastlanan nöbet tipleri; atipik absans, tonik, tonik ve jeneralize tonik-kloniktir. Parsiyel ataklarla daha az sıklıkla karşılaşmaktadır. Epilepsinin gidişatı değişkendir. Olguların %45'i tedaviye iyi yanıt verir. EEG'de genellikle jeneralize keskin-yavaş dalga aktivitesi ve daha az sıklıkla multifokal deşarjlar saptanmıştır (2,15,16). BMRG çalışmalarında en sık rastlanan malformasyon polimikrogridir. Polimikrogridi kortekse ulaşan ancak anormal dağılım gösteren nöronlar nedeniyle çok sayıda küçük girus oluşumu ile karakterize bir kortikal gelişim anomalisidir (17).

Bizim olgumuz kompleks parsiyel nöbetlerle başlamıştı. EEG'sinde sağ frontotemporalde sık tekrarlayan, belirgin periyodisite göstermeyen, diken ve keskin-dalga aktivitesi tarzında anormallik mevcuttu. Hastanın nöbetleri valproik asid tedavisi ile kontrol altına alındı. Yirmi otuz kelimededen ibaret olan ve son derece anlaşılabilir bir konuşma yeteneği ve bilateral fasiyal dipleji ile salya akması nedeniyle konuşma terapisi başlandı.

Epileptik hastaların beyin görüntüleme çalışmalarında, kortikal displazileri daha iyi bir şekilde gösterebilmesi nedeniyle BMRG'nin tercihen kullanılması tanı ve tedavide yol gösterici olmaktadır. Bizim hastamızın BMRG'sinde supratentoriyal serilerde bilateral insüler, perisilviyan lokalizasyon ve pariyetal loblarda gri cevherde kalınlaşma, giral paternin kaybolması, gri beyaz cevher sınırının düzleşmesi ile karakterize polimikrogridi görünümü vardı.

Sonuç olarak hastamıza konuşma bozukluğu, bilateral fasiyal dipleji, epilepsi ve BMRG'de perisilviyan bölgede polimikrogridi saptanması nedeniyle KBPS tanısı konuldu. Epileptik nöbet ile gelen hastaların eşlik eden bulgular bakımından dikkatli bir nörolojik inceleme ve BMRG'ye tabi tutulması, daha yüksek oranda sendromik tanılarının konulmasına olanak sağlayacaktır.

Kaynaklar

1. Luat AF, Bernardi B, Chugani HT. Congenital perisylvian syndrome: MRI and glucose PET correlations. *Pediatr Neurol* 2006; 35: 21-29.
2. Gropman AL, Barkovich AJ, Vezina LG, Conry JA, Dubovsky EC, Packer RJ. Pediatric congenital bilateral perisylvian syndrome: clinical and MRI features in 12 patients. *Neuropediatrics* 1997; 28: 198-203.
3. Kuzniecky R, Andermann F, Guerrini R. Congenital bilateral perisylvian syndrome: study of 31 patients. The CBPS Multicenter Collaborative Study. *Lancet* 1993; 341: 608-612.
4. Kuzniecky R, Andermann F, Tampieri D, Melanson D, Olivier A, Leppik I. Bilateral central macrogyria: epilepsy, pseudobulbar palsy, and mental retardation—a recognizable neuronal migration disorder. *Ann Neurol* 1989; 25: 547-554.
5. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/dispomim.cgi?id=300388>
6. Lucia M, Anna P, Patrizia V, Maura B, Comsa A, Tommaso P. Congenital bilateral perisylvian syndrome with partial epilepsy. Case report with long-term follow-up. *Brain Dev* 2005; 27: 53-57.
7. Sebire G, Husson B, Dusser A, Navelet Y, Tardieu M, Landrieu P. Congenital unilateral perisylvian syndrome: radiological basis and clinical correlations. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 1996; 61: 52-56.
8. Barkovich AJ, Lindan CE. Congenital cytomegalovirus infection of the brain: imaging analysis and embryologic considerations. *Am J Neuroradiol* 1994; 15: 703-715.
9. Baker EM, Khorasgani MG, Gardner-Medwin D, Gholkar A, Griffiths PD. Arthrogryposis multiplex congenita and bilateral parietal polymicrogyria in association with the intrauterine death of a twin. *Neuropediatrics* 1996; 27: 54-56.
10. Borgatti R, Triulzi F, Zucca C, et al. Bilateral perisylvian polymicrogyria in three generations. *Neurology* 1999; 52: 1910-1913.
11. Guerreiro MM, Andermann E, Guerrini R, et al. Familial perisylvian polymicrogyria: a new familial syndrome of cortical maldevelopment. *Ann Neurol* 2000; 48: 39-48.
12. Roll P, Rudolf G, Pereira S, et al. SRPX2 mutations in disorders of language cortex and cognition. *Hum Molec Genet* 2006; 15: 1195-1207.
13. Villard L, Nguyen K, Cardoso C, et al. A locus for bilateral perisylvian polymicrogyria maps to Xq28. *Am J Hum Genet* 2002; 70: 1003-1008.
14. Halasz P, Kelemen A, Clemens B, et al. The perisylvian epileptic network. A unifying concept. *Ideggyogy Sz* 2005; 58: 21-31.
15. Kuzniecky R, Andermann F, Guerrini R. The epileptic spectrum in the congenital bilateral perisylvian syndrome. CBPS Multicenter Collaborative Study. *Neurology* 1994; 44: 379-385.
16. Baykan-Kurt B, Sarp A, Gökyigit A, Tunçay R, Çaliskan A. A clinically recognizable neuronal migration disorder: congenital bilateral perisylvian syndrome. Case report with long-term clinical and EEG follow-up. *Seizure* 1997; 6: 487-493.
17. Montenegro MA, Guerreiro MM, Lopes-Cendes I, Cendes F. Bilateral posterior parietal polymicrogyria: a mild form of congenital bilateral perisylvian syndrome? *Epilepsia* 2001; 42: 845-849.