

Aicardi sendromuna eşlik eden üçüncü ventrikül kolloid kisti: olgu sunumu

Şahika Liva Cengiz (*), Mehmet Fatih Erdi (*), Lütfi Saltuk Demir (**), Alper Baysefer (*)

ÖZET

Aicardi sendromu koriyoretinal lakün, nöbet ve kallozal agenezi triadından oluşur. Üç aylık kız hasta anormal göz hareketleri ve nöbet şikayetleri ile kliniğimize getirildi. Fundus muayenesinde her iki gözde koriyoretinal lakün tespit edildi. Beyin manyetik rezonans görüntülemesinde korpus kallozum agenezisi ve üçüncü ventrikülü tıkayan kitle tespit edildi. Cerrahi olarak tedavi edilen hastanın histopatolojik incelemesi kolloid kist olarak geldi. Aicardi sendromunda intrakraniyal kistlere iyi tolerans olduğu bildirilmesine rağmen, üçüncü ventrikülü tıkamış kistik lezyona sahip olan bu olgu literatür ışığı altında tartışılmıştır.

Anahtar kelimeler: Aicardi sendromu, ventrikül kisti

SUMMARY

Third ventricle colloid cyst accompanying Aicardi syndrome: a case report

Aicardi syndrome is composed of the triad of chorioretinal lacunae, seizures and callosal agenesis. A 3-year-old girl was admitted with the complaints of abnormal eye movements and seizures. In fundoscopic examination, chorioretinal lacunae were detected in both eyes. A magnetic resonance imaging of the brain revealed agenesis of the corpus callosum and a mass obstructing third ventricle. Histopathological examination of the cystic lesion in the patient treated surgically demonstrated colloid cyst. Although good tolerance to intracranial cysts has been reported in Aicardi syndrome, the present patient with cystic lesion obstructing the third ventricle is herein discussed under the light of literature findings.

Key words: Aicardi syndrome, ventricular cyst

Giriş

Aicardi sendromu ilk kez Jean Aicardi tarafından 1965 yılında tanımlanmıştır. Tanı koriyoretinal lakün, nöbet ve kallozal agenezi triadı ile konur. Doğumsal ve nadir görülen ciddi seyirli bir hastalıktır. Genetik orijinine rağmen görülen vakalar sporadiktir. Görülme sıklığı bilinmemekle beraber, tüm dünyada 450'den fazla olgu olduğu düşünülmektedir (1). Etkilenen olguların tüme yakını kız çocuklardır. Tek başına kallozal agenezi, hastalığı tanımlamaz. Hafif veya orta derecede mental retardasyon sıklıkla eşlik eder (2). Fokal nöbet görülmesi daha yaygındır. Eşlik eden diğer sık bulgular oküler kolobom, kostovertebral anomaliler, elektroensefalografi bozuklukları, kognitif bozukluk ve psikomotor gelişme geriliğidir. Bu sendromda intrakraniyal kist birlikteliği sıktır (2-4). Çalışmamızda cerrahi olarak tedavi edilmiş, üçüncü ventrikül çıkışını tıkayan kolloid kistin eşlik ettiği bir Aicardi sendromu olgusu sunulmuş ve tartışılmıştır.

Olgu Sunumu

Üç aylık kız hasta anormal göz hareketleri ve nöbet şikayetleri ile kliniğimize başvurdu. Aralarında akrabalık bulunmayan anne babanın üçüncü kız çocuğu idi. Aile öyküsünde diğer iki kız kardeşlerinde benzer hastalık hikayesi yoktu. Fizik muayenede boyu 61 cm (50-75 persentil), ağırlığı 5900 gr (50-75 persentil), baş çevresi 39 cm (10-25 persentil) olup, normal sınırlardaydı. Ön fontanel geniş ve gergin olarak saptandı. Sol elde eksik parmak ve strabismus mevcuttu. Göz muayenesinde sol fundusta kolobom, bilateral koriyoretinal atrofi ve koriyoretinal lakünler bulundu. Nörolojik muayenesi normal olarak değerlendirildi.

Olgunun T1 ağırlıklı kranyial manyetik rezonans (MR) görüntülemesinde ekstraaksiyal, hipointens, interhemisferik fissürün süperiyoruna uzanan, düz gün kenarlı üçüncü ventrikülü tıkayan kistik lezyon ve korpus kallozum agenezisi saptandı (Şekil 1,2). Ön tanıda koroid pleksus kisti düşünüldü. Pediatrik

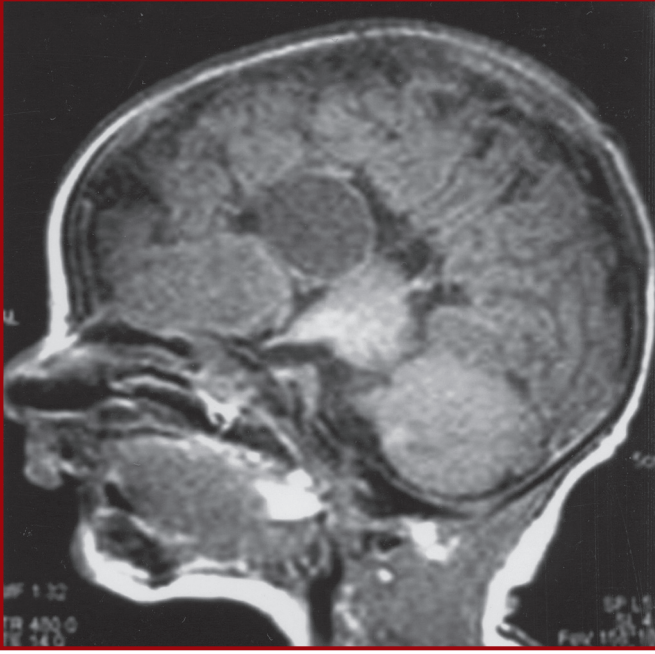
* Selçuk Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi, Beyin ve Sinir Cerrahisi Anabilim Dalı
**Selçuk Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi, Halk Sağlığı Anabilim Dalı

Bu olgu 22. Ulusal Beyin Cerrahisi Kongresinde (Antalya, Nisan 2008) bildirilerek sunulmuştur

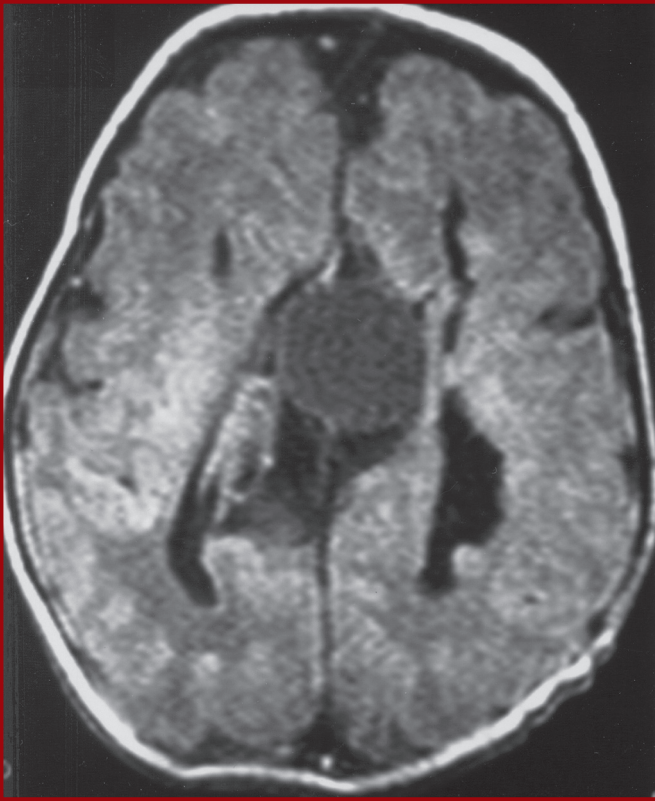
Aynı basım isteği: Dr. Şahika Liva Cengiz, Selçuk Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi, Beyin ve Sinir Cerrahisi Anabilim Dalı, A/5 Akyokuş, Meram-42080, Konya, Türkiye

E-mail: livacengiz@yahoo.com

Makalenin geliş tarihi: 11.02.2009 • **Kabul tarihi:** 15.05.2009



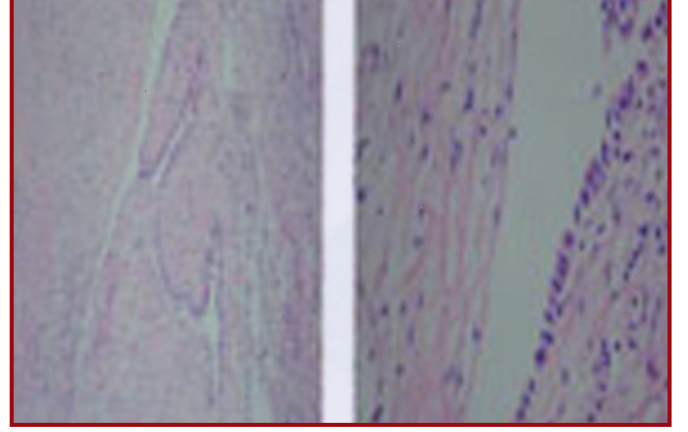
Şekil 1. Komplet korpus kallozum agenezisi görülmektedir



Şekil 2. Üçüncü ventrikülü obstrükte eden interhemisferik fissür boyunca süperiyora uzanım gösteren, düzensiz kistik lezyon görülmektedir

Nöroloji Kliniğinde değerlendirilen ve antiepileptik tedavi başlanan hastanın nöbetleri kısmen kontrol altındaydı. Hasta sağ santral kraniyotomi ve interhemisferik yaklaşım ile girilerek ameliyat edildi. Üçüncü ventrikülü tıkayan intraventriküler kistik lezyon ameliyat mikroskobu eşliğinde total olarak çıkarıldı.

Histopatolojik inceleme kolloid kist olarak rapor edildi (Şekil 3). Postoperatif dönemde hastanın ek problemi olmadı. Antiepileptik tedaviye postoperatif dönemde de devam edildi. Altı aylık kontrol izleminde hastanın nöbet geçirmediği görüldü.



Şekil 3. Kistik lezyonun histopatolojik görüntüsü izlenmektedir

Tartışma

Aicardi sendromu kızlarda görülen X'e bağlı dominant geçişli bir hastalıktır. Klasik olarak koriyo-retinal lakün, nöbet ve total veya parsiyel kallozal ageneziyi içeren bir sendrom olarak tanımlanır. Sık eşlik eden diğer konjenital bulgular ise omurga, kaburga ve göz anomalileridir. Serebral gri maddede heterotopi ve diğer kortikal malformasyonlar epileptik odaklardan sorumludur (5). Nöbetler tipik olarak erken çocuklukta başlar ve genelde medikal tedaviye dirençlidir. Bizim olgumuzda klinik ve laboratuvar bulgular eşliğinde Aicardi sendromu tanısı konulmuştu. Özellikle modern görüntüleme yöntemlerinin kullanımı ile ek bulgular tanımlanmıştır. Bunlar genelde nöronal migrasyon anomalileridir. Çoğu olguda eşlik eden intrakraniyal kistleri, tümörleri ve optik diskteki kolobomları saptamak güçtür. Parsiyel veya tam kallozal agenezi, kortikal polimikrogiri, periventriküler heterotopi, pineal gland veya koroid pleksus kistleri, periventriküler interhemisferik kistler, büyüklük bakımından hemisferlerde belirgin asimetri varlığı Aicardi sendromunu kuvvetle destekler (1). İntraparankimal kistlerin varlığı çok vurgulanmamasına rağmen, önemli bir bulgudur. Bu kistler birden çok yere yerleşebilir. Aicardi eşlik eden kistlerin sık bir bulgu olmasına rağmen literatürde yeterince belirtilmediğini ve bu kistik kitlelerin yarısından fazlasını koroid pleksus kistlerinin oluşturduğunu bildirmiştir (2). Eşlik eden kistler birkaç milimetreden birkaç santimetreye kadar ulaşan boyutta görülebilir. Tek veya bilateral yerleşimli olabilir. Kistler genellikle üçüncü ventrikül bölgesine ve sıklıkla posteriyora yerleşme

eğilimindedir (1). Barkovich ve ark. retrospektif bir çalışmada korpus kallozum agenezisi ve eşlik eden kistleri sınıflamışlardır (6). Kist morfolojisine göre yapılan bu sınıflamaya göre, tip 1 kistler üçüncü ve lateral ventrikül ile ilişkili olup buradan çevreye uzanır veya divertikül oluşumu ile meydana gelir. Tip 2'de ise kistlerin ventrikül ile ilişkisi yoktur. Bu çalışmaya göre korpus kallozum agenezisi ve interhemisferik kist birlikteliği heterojen bir grup oluşturur. Korpus kallozum agenezisi ve interhemisferik ekstraparankimal kistler santral sinir sistemi malformasyonlarında sık rastlanırken, birliktelikleri nadirdir. Kolloid kistler malign olmayan ancak yerleşimleri nedeniyle ölümcül olabilen kistlerdir. Bu kistler bazen büyük boyutlara ulaşmalarına rağmen iyi tolere edilirken özellikle foramen Monro'yu tıkamaları halinde obstrüktif hidrosefali ve intrakraniyal basınç artışına neden olabilir (7). Literatürde korpus kallozum agenezisi olmayan, birlikte kraniyofaringiyom ve araknoid kisti olan ve Aicardi sendromu tanısı alan bir olgu bildirilmiştir (8). Ayrı bir olguda ise bu sendroma eşlik eden pineal gland kisti ve ventriküler septal defekt bildirilmiştir. Pineal kistler genelde benign ve asemptomatiktir (8). O'Donovan ve Cardinal, Aicardi sendromu olmayan 23 yaşındaki erişkin bir erkekte korpus kallozum agenezisi ve kolloid kist birlikteliğini sunmuşlardır (10). Bizim olgumuzda ise üçüncü ventrikülde yerleşmiş kolloid kist mevcuttu. Bariz hidrosefali bulguları olmamasına rağmen üçüncü ventrikülü tıkamış olan kistin cerrahi olarak tedavisine karar verildi. Böylece akut hidrosefali riski önlenmiş oldu. Postoperatif dönemde hastanın medikal antiepileptik tedavilerine devam edildi. Altıncı ayda kontrol muayenesinde nöbet geçirmediği görüldü. Kolloid kistler cerrahi çıkarılmalarına rağmen hidrosefali gelişebilir ve periyodik kraniyal tomografi ile izlenmesi gerekmektedir (7).

Sonuç olarak her ne kadar Aicardi sendromunda intraparankimal kistlere iyi tolerans görüldüğü savunulsa da, eşlik eden kistin ventrikül çıkışını tıkmaması halinde obstrüktif hidrosefaliye yol açabileceği için cerrahi olarak bu kistlerin çıkarılması gerektiğini düşünmekteyiz.

Teşekkür: Hasta ailesine ve bizden konsültasyon isteyen Çocuk Nörolojisi Kliniğine teşekkür ederiz.

Kaynaklar

1. Banerjee TK, Chattopadhyay A, Manglik AK, Ghosh B. Aicardi syndrome: a report of five Indian cases. *Neurol India* 2006; 54: 91-93.
2. Aicardi J. Aicardi syndrome. *Brain Dev* 2005; 27: 164-171.
3. Aicardi J. Aicardi syndrome: old and new findings. *Int Pediatr* 1999; 14: 5-9.
4. Donnenfeld AE, Packer RJ, Zackai EH, Chee CM, Sellinger B, Emanuel BS. Clinical cytogenetic and pedigree findings in 18 cases of Aicardi syndrome. *Am J Med Genet* 1989; 32: 46-47.
5. Rosser TL, Acosta MT, Packer RJ. Aicardi syndrome: spectrum of disease and long-term prognosis in 77 females. *Pediatr Neurol* 2002; 27: 343-346.
6. Barkovich AJ, Simon EM, Walsh A. Callosal agenesis with cyst: a better understanding and new classification. *Neurology* 2001; 56: 220-227.
7. Meulen BC, Kros JM, Jacobs BC. Sudden death after air travel in a patient with colloid cyst. *Neurology* 2006; 26: 1005.
8. Iturralde D, Meyerle CB, Yannuzzi LA. Aicardi syndrome: chorioretinal lacunae without corpus callosum agenesis. *Retina* 2006; 26: 977-978.
9. Mutlu FM, Akin R, Uysal Y. Aicardi syndrome: an unusual case associated with pineal gland cyst and ventricular septal defect. *J Child Neurol* 2006; 21: 1082-1084.
10. del Carpio-O'Donovan R, Cardinal E. Agenesis of the corpus callosum and colloid cyst of the third ventricle: magnetic resonance imaging of an unusual association. *Can Assoc Radiol J* 1990; 41: 375-379.