

Editöre mektup / Letter to editor**Erişkin dönemde tanı konan bir nörokutanöz sendrom olgusu: Tüberoskleroz
A neurocutaneous syndrome diagnosed in an adult patient: tuberous sclerosis****Eylem DEĞİRMENCİ,¹ Taner DEĞİRMENCİ,² Nida KAÇMAZ,³ Nedim OLGUN¹**

Sayın editör,

Tüberoskleroz başta beyin olmak üzere cilt, böbrekler ve kalp gibi organlarda hamartomlarla karakterize, otozomal başat geçen bir nörokutanöz sendromdur. Bu sendroma nöbetler, zeka geriliği ve tipik cilt lezyonları nedeniyle genellikle erken çocukluk döneminde tanı konur; bazı olgularda ciddi morbidite ve mortaliteye sahiptir ve tanısı ancak erişkin dönemde konabilmektedir.¹ Bu yazıda yıllarca nonepileptik psikojen nöbet tanısı ile izlenen bir tüberoskleroz olgusu sunulmaktadır.

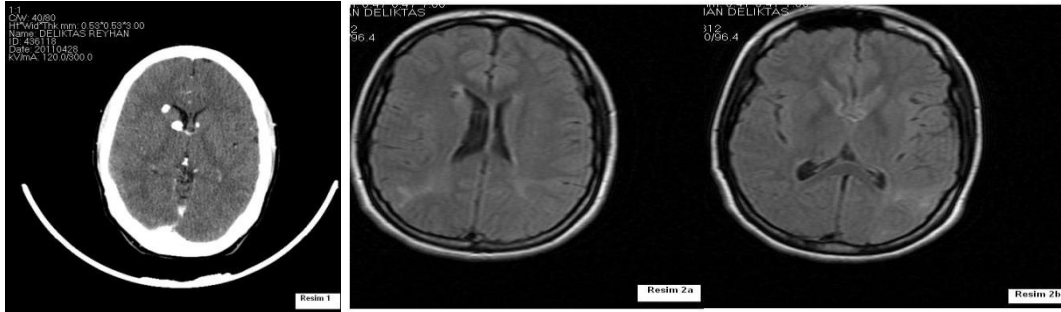
OLGU

Çocukluktan beri hemen her gün bilinç değişikliği olmadan dalgalılık, vücutta uyuşukluk ve ortalama haftada bir kez bilinç bulanıklığı ile başın ve gözlerin sağa dönmesi, sonra kendi etrafında dönme ve otomatizmaların eşlik ettiği nöbetleri olan 23 yaşındaki kadın hasta poliklinikte değerlendirildi. Hastanın yıllardır nonepileptik psikojen nöbet tanısıyla izlendiği öğrenildi. Fizik muayenede çenede ve her iki malar bölgesinde kahverengi pigment papüller, sol ayak orta parmakta periungual fibrom saptandı. Uzun süreli elektroensefalografi monitörizasyonunda sol hemisfer temporal bölgeden kaynaklanan epi-

leptiform anormallik tespit edildi. Beyin BT görüntülemesinde bilateral düzgün sınırlı nodüler kalsifikasyonlar vardı (Resim 1). Beyin MRG sağ kaudat nükleus baş kesimi lokalizasyonunda, sağda paryetal lob posterior kesiminde (Resim 2a) ve solda süperior ve inferior temporal girus posterior kesimlerinde kalsifikasyonlar vardı (Resim 2b). Dermatoloji tarafından yapılan cilt biyopsisi sonucunda tüberoskleroz tanısı kondu. Diğer organ tutulumları açısından patoloji saptanmadı. Antiepileptik tedavisi düzenlenen hastada nöbet sıklığında azalma gözlemlendi.

TARTIŞMA

Tüberoskleroz sıklıkla çocukluk çağında tanı konan otozomal başat geçişli nörokutanöz bir sendromdur. Sendromun belirgin nörolojik özellikleri zeka geriliği, nöbetler ve davranış bozukluklarıdır.^{2,3} Ancak hiçbir nörolojik bozukluğun olmadığı hafif formları da vardır. Zeka geriliği olan çoğu hastada epilepsi vardır, ancak hastaların çoğunda nöbetlerle beraber zeka normaldir.⁴ Bu durum, erişkinliğe kadar tanı konamamasına neden olmaktadır. Bu olgudaki gibi, tipik radyolojik bulguların varlığı tanı konması ve tedavi kararı için yol gösterici olabilir.



Resim 1. Beyin BT - Bilateral lateral ventriküllerin frontal hornları komşuluğunda en büyüğü sağda 1 cm. çapta izlenen düzgün sınırlı nodüler kalsifikasyonlar. **Resim 2.** Beyin MRG - (a) Sağ kaudat nükleus baş kesimi lokalizasyonunda tüm sekanslarda sinyalsiz izlenen ve kontrastlanma göstermeyen 6x5 mm boyutlu ve sağ paryetal lob posterior kesiminde lezyonlar (kalsifikasyon). (b) Sol süperior ve inferior temporal girus posterior kesimlerinde korteksten bilateral retrotrigonal beyaz cevhere uzanan, T1 ağırlıklı kesitlerde izointens, T2 ağırlıklı kesitlerde hiperintens izlenen ve kontrastlanma göstermeyen lezyonlar (kalsifikasyon)

KAYNAKLAR

- Seibert D, Hong CH, Takeuchi F, Olsen C, Hathaway O, Moss J, Darling TN. Recognition of tuberous sclerosis in adult women: delayed presentation with life-threatening consequences. Ann Intern Med. 2011;154:806-13.
- Curatolo P, Bombardieri R, Jozwiak S. Tuberous sclerosis. Lancet 2008; 372: 657-668.
- Weiner DM, Ewalt DH, Roach ES, Hensle TW. The tuberous sclerosis complex: a comprehensive review. J Am Coll Surg 1998; 187: 548-561.
- Doygun M, Bekar A, Kofralı E, Aksoy K, Tolunay Ş. Subependimal dev hücreli astrositoma ile birlikte olan tüberoskleroz olgusu. Türk Nöroşirürji Dergisi 1992; 3: 213-215.

¹ Pamukkale Üniv. Tıp Fak. Nöroloji Anabilim Dalı, ³ Dermatoloji Anabilim Dalı, Denizli

² Denizli Devlet Hastanesi, Psikiyatri Kliniği, Denizli

Yazışma adresi / Address for correspondence:

Dr. Eylem DEĞİRMENCİ, Pamukkale Üniversitesi Tıp Fakültesi Nöroloji Anabilim Dalı, Denizli/Türkiye

E-mail: eylemteke@yahoo.com

Geliş tarihi: 09.07.2011, Kabul tarihi: 23.07.2012