

AİLESEL PSODOTÜMÖR SEREBRİ: İKİ OLGU SUNUMU

FAMILIAL PSODOTUMOR CEREBRI: TWO CASES

Pınar TAMER Neslihan EŞKUT Muhteşem GEDİZLİOĞLU

Sağlık Bilimleri Üniversitesi, İzmir Bozyaka Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Nöroloji Kliniği, İzmir

Anahtar Sözcükler: İdiyopatik intrakranial hipertansiyon, psödotümör serebri, ailesel geçiş, baş ağrısı, papil ödem

Keywords: Idiopathic intracranial hypertension, pseudotumor cerebri, familial transition, headache, papillary edema

Yazının alınma tarihi: 01.05.2018 Kabul tarihi: 30.10.2018 Online basım: 29.07.2019

ÖZ

Giriş: İdiyopatik intrakranial hipertansiyon (İİH), normal beyin omurilik sıvısı (BOS) içeriği ile birlikte, etiyolojisi tam bilinmeyen, intrakranial basınç artışı ile karakterize bir tablodur. Psödotümör serebri (PTC) veya benign intrakranial hipertansiyon aynı tablo için sıklıkla kullanılabilen diğer tanımlamalardır. Ailesel idiyopatik intrakranial hipertansiyon olguları nadir görülür, zamanla literatürde bildirilen olgu sayısı atmaktadır. Literatürde tanımlanan ailelerin çoğunda ebeveyn-çocuk etkilenimi olmasına dayanarak otozomal dominant (OD) kalıtım, kardeşlerin etkilendiği olgular nedeniyle otozomal resesif (OR) kalıtım, obezitenin sıklıkla eşlik etmesi nedeniyle multifaktöriyel (genetik ve çevresel) etkilenmenin olabileceği düşünülmüştür.

Olgu 1: 21 yaşında kadın hasta ilk kez 2014 yılında polikliniğimizde PTC tanısı ile takip edilmiş ve 1 yıl süreyle asetazolamid tedavisi verilmişti. Takiplerinde, 2018 yılındaki kontrolünde nörolojik ve nörooftalmolojik muayenesinde patolojik bulgu saptanmadı.

Olgu 2: 20 yaşında kız kardeş son bir yıldır hemen her gün zaman zaman zonklayıcı karakterde baş ağrısı olması nedeniyle polikliniğimizde değerlendirildi. Tetkikler sonucunda PTC tanısı koyuldu. İki olgu birlikte değerlendirilerek ailesel PTC düşünüldü.

Sonuç: PTC tanısı almış bireylerin ailelerinde ortaya çıkan kronik baş ağrısı varlığında ailesel PTC ayırıcı tanıda akılda tutulmalıdır. Hastalığın ailesel geçişin olabileceği ve ortak risk faktörleri varlığına dikkat edilmelidir.

SUMMARY

Introduction: Idiopathic intracranial hypertension (IIH) is characterized by an increase in intracranial pressure with an unknown etiology with normal cerebrospinal fluid (CSF) content. Pseudotumor cerebri (PTC) or benign intracranial hypertension are the other commonly seen diagnoses. Familial idiopathic intracranial hypertension cases are rare, reported number of cases are increasing in the literature over time. It is thought that cases described in the literature may be autosomal dominant (OD) or autosomal recessive (OR) or can be multifactorial (genetic and environmental).

Case 1: A 21 year old female patient was evaluated in 2014 for the first time with the diagnosis of PTC and acetazolamide was administered for 1 year. On follow up, there was no pathological signs of neurological and neuro-ophthalmologic examinations in 2018.

Case 2: Her sister who was 20 year old, was evaluated at our outpatient clinic because of a throbbing character headache from time to time. After further evaluations, she was diagnosed with PTC.

Two cases were evaluated together and familial PTC was suggested.

Conclusion: Familial PTC should be kept in mind in the differential diagnosis of chronic headache in the families of PTC patients. It should be noted that there may be familial transmission of the disease and common risk factors.

GİRİŞ

İdiyopatik intrakranial hipertansiyon (İİH), normal beyin omurilik sıvısı (BOS) içeriği ile birlikte, etiyolojisi tam bilinmeyen, intrakranial basınç artışı ile karakterize bir tablodur. Psödotümör serebri (PTC) veya benign intrakranial hipertansiyon sıklıkla birbirinin yerine kullanılabilen tanımlardır. PTC nin semptom ve bulguları iyi tanımlanmış olmasına rağmen patofizyolojisi tam bilinmemektedir. BOS sıvısının yapımında veya absorpsiyonundaki bir bozukluk ile açıklanabileceği düşünülmektedir. Baş ağrısı, pulsatil tinnitus, diplopi, kusma, birkaç saniye/dakika süren geçici görme bozuklukları, fotofobi, metamorfopsi, renkli görmede azalma sık karşılaşılan semptomlardır. Ailesel PTC olguları nadir görülür, zamanla literatürde bildirilen olgu sayısı artmaktadır. Literatürde tanımlanan ailelerin çoğunda ebeveyn-çocuk etkilenimi olmasına dayanarak otozomal dominant (OD) kalıtım, kardeşlerin etkilendiği olgular nedeniyle otozomal resesif (OR) kalıtım, obezite varlığı da sıklıkla eşlik etmesi nedeniyle multifaktöriyel kalıtım modelleri üzerinde durulmuştur (1). Biz yazıda ailesel PTC tanısı ile takip ettiğimiz kardeş olan iki olguyu literatür ışığında tartışmayı amaçladık.

Olgu 1

21 yaşında kadın hasta, son 1 yıldır devam eden baş ağrısı yakınması ile 2014 yılında polikliniğimize başvurdu. Baş ağrısının son 2-3 aydır arttığını, başın sol yanında daha belirgin olup hemen her gün devam ettiğini, ara ara fonofobi ve bulantının eşlik ettiğini belirtmişti. Özgeçmişinde menstrüel siklus bozukluğu mevcuttu. Nörolojik muayenesinde solda papilödem olması dışında özellik yoktu. Vücut kitle indeksi 28 kg/m² idi. Beyin MRG da bilateral optik sinirde tortiyozite ve optik kılıftaki BOS sinyalinin normalden geniş olduğu görüldü. Beyin MR Venografide patolojik bulgu saptanmadı. Görme alanı normaldi. Yapılan lomber ponksiyonda BOS açılış

basıncı 400 mm/H₂O bulundu. Psödotümör serebri tanısı konan hastaya asetazolamid 750 mg/gün başlandı. Ek olarak menstrüel siklus düzensizliği için başvurduğu jinekoloji hekimi tarafından polikistik over sendromu tanısı aldı. Bu amaçla kombine oral kontraseptif tedavi başlandı. 1 yıl asetazolamid tedavisine devam edilen hastanın, 1 yılın sonunda baş ağrıları azaldı; tekrarlanan görme alanı- göz dibi bakıları normal bulundu. Hastamız 4 yıl sonra nöroloji polikliniğimize tekrar başvurdu. Nörolojik muayenesi, beyin mr görüntülemesi, göz dibi ve görme alanı bakıları normal bulundu. Baş ağrısı özellikleri epizodik gerilim tipi baş ağrısı kriterlerini karşılamakta idi.

Olgu 2

20 yaşındaki kız kardeş son 10 aydır olan son dönemde daha belirginleşen baş ağrısı nedeni ile başvurdu. Başın tümünde hemen hergün olan bazen zonklayıcı karakterde zaman zaman bulantı ve fonofobinin de eşlik ettiği baş ağrıları vardı. Özgeçmişini sorgulandığında menarştan itibaren menstrüel siklus düzensizliğinin olduğu ancak daha önce tetkik edilmediği öğrenildi. Kız kardeşinin 4 yıl önce psödotümör serebri tanısı aldığı, annesinin gençlik yıllarında benzer baş ağrıları atakları yaşadığı, tanı almadığı, görme bozukluğu yaşamadığı, bu baş ağrılarının 5-6 yıl kadar sürüp geçtiği öğrenildi. Hastanın solda papilödem saptandı, bunun dışında nörolojik muayenesinde özellik yoktu. Vücut kitle indeksi 21,5 kg/m² idi. Beyin MR ve Orbita MR görüntülemesinde bilateral optik sinir traseleri belirgin tortiyozite ve optik sinir kılıflarında BOS mesafeleri normalden geniş izlendi. Her iki yanlı bulbus okuli posterior kesiminde optik sinir giriş lokalizasyonunda konveksitede azalma ve kısmen düzleşme saptandı. Beyin MR venografide patolojik bulgu saptanmadı. normaldi. Yapılan lomber ponksiyonda açılış basıncı 450 mm/H₂O ölçüldü. Bos mikrobiyolojik incelemesi ve biyokimyasal tetkileri normal sınırlardaydı. PTC tanısı konan

hastaya asetaloamid 1000 mg/gün dozda başlandı. Menstrüel siklus bozukluğu nedeni jinekoloji hekimine yönlendirilen hasta polikistik over sendromu tanısı aldı ve oral kontraseptif ilaç tedaviye eklendi. Kontrol göz bakılarında papil ödemde düzelme görüldü, tedavinin 6. ayındaki kontrolünde baş ağrıları tamamen kontrol altına alındı. Asetozolamid tedavisi azaltılarak 12. ayda kesildi .

TARTIŞMA

Psödotümör serebri etiyolojisi ve patofizyolojisi tam bilinmemektedir. Olgularımızda PTC etiyolojisi ile ilişkilendirilen toksik ajana veya ilaçlara maruziyet, obesite, hızlı kilo alımı, anemi, serebral venöz anormallik, tiroid hastalığı veya tanı konmuş herhangi bir sistemik hastalık (kollajen doku hastalığı gibi) öyküsü yoktu. Bununla birlikte her ikisinde de polikistik over sendromu birlikteliği vardı ve olgu 1'in VKİ normalin üst sınırına yakındı. Literatürde PTC ve polikistik over sendromu birlikteliği ile ilgili farklı tanı kriterleri kullanılmıştır. % 15-57 birlikte görüldüğü bildirilmiştir (3-4).

PTC modifiye Dandy kriterleri kullanılmaktadır. Bu kriterler içinde yer almamakla beraber iki olgumuzda da Beyin MR da saptanan optik sinir traselerinde tortiyozite ve optik sinir kılıflarında BOS mesafelerindeki normalden geniş görünüm PTC tanısı alan hastaların %45-66 sında görülebilmektedir. Bu MR bulgularını PTC tanısı için önemli ipuçlarıdır(6).

PTC ve ailesel PTC için belirtilen risk faktörleri olgu raporlarından derlenmiştir. PTC ile ilgili kontrollü çalışmalar yetersizdir (5). Polikistik over sendromunun hangi mekanizma ile intrakranial hipertansiyona yol açtığı bilinmemekle birlikte endokrin hormonlardaki bozukluk sorumlu

tutulmaktadır. Ailesel PTC olarak takip ettiğimiz, iki kız kardeş olan olgularımızda genetik etkenlerin mi yoksa ortak risk faktörü olabilecek polikistik over sendromunun mu PTC gelişiminde daha belirgin rol aldığı konusunda kesin yargıya varılamadı. Yine ilk olgumuzun beden kitle indeksiindeki yükseklik de psödotümör serebri gelişiminde etkili olabilir. Olgularımız takipleri sırasında polikistik over sendromu açısından kadın doğum uzmanına konsülte edildi ve tedavisi düzenlendi (5).

Papilödem olmadan ya da tek taraflı papil ödem varlığında da psödotümör serebri tanısı konabileceği birçok yayında bildirilmektedir. Bizim her iki hastamızda da solda papilödem vardı. PTC de asimetrik papil ödem nadir rastlanan bir bulgudur (%3,4). Nedeninin optik kanal kemik yapısındaki farklılıklardan kaynaklanabileceği düşünülmüştür (7).

Özellikle aile öyküsü olan, kronik baş ağrısı ile başvuran olgularda PTC ayırıcı tanıda gözden geçirilmeli ve gerektiğinde lomber ponksiyon yapılmalıdır. İkinci olgumuzda olduğu gibi, BOS açılış basınç yüksekliğinin gösterilmesi, erken dönemde tanı konmasını ve görme bozukluğu gelişmeden tedavinin başlamasını mümkün kılar (2).

SONUÇ

PTC tanısı almış hastaların aile bireylerinde, baş ağrısı ve/veya görme bozukluğu olması halinde, ailesel geçişinin olabileceği akılda tutulmalı ve gerekli ileri tetkikler yapılmalıdır. PTC olgularında genetik faktörler ile ilgili az sayıda çalışma vardır. Aile ağaçlarının tarandığı bu çalışmalarda OD, OR ya da multifaktöriyel geçiş olabileceği rapor edilmiştir (1,8). Olgularımız olası ailesel/genetik faktörlerin varlığını vurgulamak için sunulmaya değer bulunmuştur.

KAYNAKLAR

1. Karaman K, Gverovic-Antunica A, Zuljan I, Vukojevic N, Zoltner B, Erceg I, et al. Familial idiopathic intracranial hypertension. Croatian Medical Journal 2003; 44(4):480-84.
2. Beri S, Chandratre S, Chow G. Familial idiopathic intracranial hypertension with variable phenotype. European Journal of Paediatric Neurology. 2011; 15(1): 81-3.
3. Albarrak AM, Kojan S. Uncommon Presentation of Idiopathic Intracranial Hypertension in a Patient with Polycystic Ovary Syndrome: A Case Report. Case Rep Neurol 2017; 9(1): 49-53.

4. Avisar I, Gaton DD, Dania H, Stiebel-Kalish H. The prevalence of polycystic ovary syndrome in women with idiopathic intracranial hypertension. *Scientifica (Cairo)* 2012; 708042
5. Degnan AJ, Levy LM. Pseudotumor cerebri: brief review of clinical syndrome and imaging findings. *AJNR Am J Neuroradiol* 2011; 32(11): 1986-93.
6. Khalid M, Amira S, Abdulla E ,Khalid I, Mahmoud FE, Yahia ZI. Idiopathic Intracranial Hypertension in a Mother and her Son, is it Familial or Environmental? *International Journal of Case Reports in Medicine* 2015: DOI: 10.5171/2015.527785
7. Bidot S, Bruce BB, Saindane AM, Newman N J, Biousse V. Asymmetric papilledema in idiopathic intracranial hypertension. *J Neuroophthalmol* 2015; 35(1): 31–6.
8. Rogel Ortiz FJ, Vera Pedro M. Pseudotumor cerebri of familial presentation [in Spanish]. *Gac Med Mex* 1994;130:265-8

Sorumlu yazar

Dr. Neslihan EŞKUT (Uzm. Dr., Başasistan)
Sağlık Bilimleri Üniversitesi, İzmir Bozyaka Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Nöroloji Kliniği, İzmir
Tel: 0505 443 22 05
E-posta: nespur@hotmail.com
ORCID:0000-0003-1882-8992

Pınar TAMER(Uzm.Dr.) ORCID: 0000-0001-5900-8005
Muhteşem GEDİZLİOĞLU(Doç. Dr.) ORCID:0000-0001-6792-5604