Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Mecmuası 2017, 70 (1)
DOI: 10.1501/Tıpfak_000000965

DAHİLİ TIP BİLİMLERİ/ *MEDICAL SCIENCES*
Olgu Sunumu / Case Report

Erişkinde Sturge Weber Sendromu Kranial MRG ve BT Bulguları İle Üç Olgu Sunumu

Adult Sturge Weber Syndrome : Cranial Mri and Ct Findings in Three Cases

Mehtap Çavuşoğlu[1], Semra Duran[1], Deniz Sözmen Cılız[1], Gözde Tufan[1], Bülent Sakman[1]

[1] *Ankara Numune Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Radyoloji Bölümü*

Sturge Weber Sendromu (SWS), yüzde Porto şarabı renginde anjiom, epilepsi ve glokom ile karakterize, ensefalotrigeminal anjiomatozis olarak da bilinen, nadir görülen bir nörokutanöz sendromdur. Mental retardasyon, baş ağrısı, davranış bozuklukları ve görme alanı defektleri sık görülen semptomlar arasındadır. Görüntüleme yöntemleri, semptomlara neden olan patolojilerin saptanmasında faydalıdır. Bilgisayarlı Tomografi (BT) ve Manyetik Rezonans Görüntüleme (MRG) en sık kullanılan modaliteleridir. Manyetik Rezonans Görüntüleme, özellikle yakın zamandaki gelişmeler ile leptomeningeal anjiomatozis gibi nörolojik tutulumun değerlendirilmesinde en iyi yöntemdir. Bu yazıda SWS'lu üç yetişkin hastayı, BT ve MRG bulguları ile sunmayı amaçladık.

Anahtar sözcükler: ***Sturge Weber Sendromu, Kraniyal BT, Kranial MRG***

Sturge Weber Syndrome (SWS), also known as encephalotrigeminal angiomatosis, is a rare neurocutaneous syndrome which is characterized by a classical clinical triad of Port-wine stain of the face, epilepsy and glaucoma. Other most common symptoms are mental retardation, headache, behavioral disorders and visual field defects. Neuroimaging provides important information for understanding the underlying pathology of symptoms. Computed Tomography (CT) and Magnetic Resonance Imaging (MRI) are commonly used imaging modalities. Among them, MRI is the best modality for assesment of neurologic involvement such as leptomeningeal angiomatosis. Furthermore, recent advances in MRI allow assesment of subtle microstructural brain changes that cannot be detected on conventional MRI images. We report three adult patients with SWS with their CT and MRI findings.

Key words: ***Sturge Weber Syndrome, Brain CT, Brain MRI***

Sturge Weber Sendromu (SWS), yüzde kapiller malformasyon (Porto şarabı renginde anjiom), beyinde kapiller venöz malformasyon (leptomeningeal anjiomatozis) ve oküler kapiller venöz malformasyonun eşlik ettiği glokom ile karakterize bir nörokutanöz sendromdur. Genellikle sporadik olarak ortaya çıkar ve cinsiyetler arası sıklık farkı yoktur. Hastaların büyük çoğunluğunda yaşamın ilk yıllarında epileptik nöbetler görülür. Bunun dışında mental retardasyon, spastik hemiparezi, baş ağrısı, davranış bozuklukları ve görme alanı defektleri de sık görülen semptomlardır (1).

SWS tanısı genellikle çocukluk çağında tipik klinik ve görüntüleme bulguları ile konulur. Ancak nörolojik bulgular başta olmak üzere, sendrom progresif seyir gösterebilir ve erişkin çağda geniş klinik spektruma sahiptir. Literatürde çocukluk çağında klinik ve görüntüleme bulguları ile ilgili birçok çalışma mevcut olmasına rağmen SWS'li erişkinlere ait veriler sınırlıdır (1). Bu yazıda SWS tanılı üç erişkin hastayı kraniyal manyetik rezonans görüntüleme (MRG) ve bilgisayarlı tomografi (BT) bulguları ile birlikte sunmayı amaçladık. Hastalardan bilgilendirilmiş hasta onamı alınmıştır.

Olgu 1

Epilepsi nedeni ile takipli ve antiepileptik ilaç tedavisi alan 23 yaşında kadın hastanın, 2,5 yaşından beri sağ taraflı fokal epileptik nöbet ve baş ağrısı şikayetleri mevcuttu. Fizik muayenede, yüzünün sol yarısında Porto şarabı renginde anjiom saptandı. Nöbet ve baş ağrısı

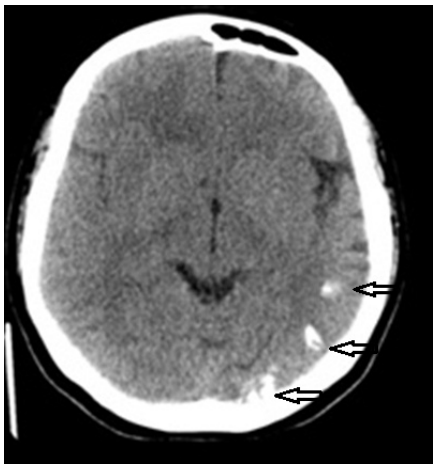
Geliş Tarihi : 08.09.2016 • Kabul Tarihi: 18.11.2016

İletişim

Dr. Mehtap Çavuşoğlu

E-posta: mehtapcavusoglu2@gmail.com
Cep: 0 505 610 78 02
Faks: 0 312 311 43 40
Ankara Numune Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Radyoloji Bölümü Talatpaşa Bulvarı No: 5 Altındağ- Ankara 06100

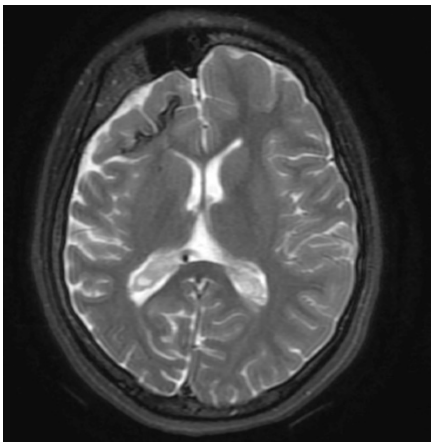
etiyolojisi açısından kliniğimizde kontrastlı kraniyal MRG (1.5 Tesla Excite, General Electrics, Milwaukee, Wisconsin, USA) ve kraniyal BT (Aquillion 16, Toshiba Medical Systems, Otawara, Japan) ile tetkik edildi. Kranial BT tetkikinde pariyetal ve oksipital loblarda kalsifikasyonlar ve atrofi mevcuttu (Şekil 1). Manyetik Rezonans Görüntüleme tetkikinde ise sol serebral hemisferde atrofiye eşlik eden sol koroid pleksusta büyüme saptandı. İntravenöz kontrast madde enjeksiyonu sonrasında sol serebral hemisferde parietal ve oksipital loblarda belirgin olmak üzere leptomeningeal yoğun kontrast tutulumu izlendi. Solda internal serebral venler belirginleşmişti.



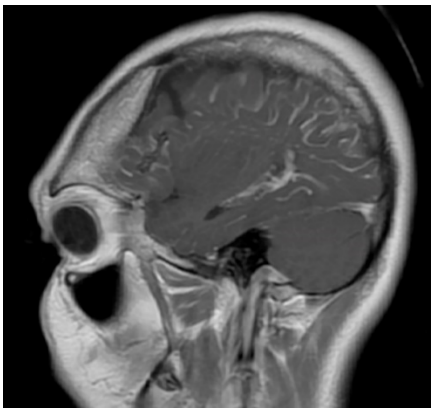
Şekil 1: Aksiyal BT kesitinde sol paryetooksipitalde kalsifikasyon ve sol serebral hemisferde atrofi

Olgu 2

Epilepsi nedeni ile dış merkezde takipli 20 yaşındaki kadın hasta, baş ağrısı şikayeti ile hastanemize başvurdu. Antiepileptik tedavi alan hastanın öyküsünden 4 yıldır nöbetsiz takipte olduğu öğrenildi. Fizik muayenede yüzün sağ yarısında, alın ve burun sırtını içeren kesimde kırmızı renkli anjiom saptandı. Yapılan elektroensefalografide sol temporoparietal hafif epileptiform anormallik saptandı. Hastaya kliniğimizde kontrastsız kraniyal BT (Aquillion 16, Toshiba Medical Systems, Otawara, Japan) tetkiki yapıldı. Bilgisayarlı Tomografi tetkikinde, sağ serebral hemisferde yaygın kalsifikasyonlar ve sağ kranium kemiklerinde kalınlaşma mevcuttu. İleri değerlendirme için yapılan kontrastlı kranial RG1.5 Tesla Excite, General Electrics, Milwaukee, Wisconsin, USA) tetkikinde ise sağ serebral hemisferde atrofi, kontrast madde enjeksiyonu sonrasında sağda yaygın leptomeningeal kontrast tutulumu ve internal serebral venlerde genişleme saptandı (Resim 2-3). Difüzyon ağırlıklı görüntülerde difüzyon kısıtlanması saptanmadı. Her iki hemisferde normal görünümlü beyaz cevherden (NGBC) yapılan ölçümler sağ frontalde, oksipitalde ve paritelde sırası ile 865, 750, 886 $x10^{-6}$ mm^2/s; solda ise sırasıyla 770, 845, 703 $x10^{-6}$ mm^2/s bulundu (Tablo 1).



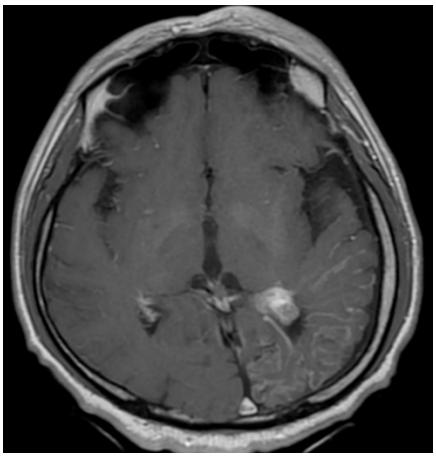
Şekil 2: Aksiyal T2 ağırlıklı MRG kesitinde sağ serebral hemisferde atrofi ve frontal lobda kalsifikasyon ile uyumlu sinyalsiz alan



Şekil 3: Sagittal postkontrast T1 ağırlıklı MRG görüntüsünde sağ serebral hemisferde leptomeningeal anjiomatozis

Olgu 3

Sturge Weber Sendromu tanısı ile takipli 48 yaşında erkek hasta, sık nöbet geçirme şikayeti ile hastanemize başvurdu. Fizik muayenede yüz sol üst yarısında kırmızı renkli anjiom saptandı. Görme bozukluğu şikayeti olan hastaya yapılan göz muayenesinde, solda konjuktival hiperemi, sekonder glokom ve makular ödem sekeli mevcuttu. Nöbet sıklığı artan hastaya etiyoloji açısından kontrastlı kranial MRG 1.5 Tesla Excite, General Electrics, Milwaukee, Wisconsin, USA) tetkiki yapıldı. Kranial MRG'de sol temporooksipital atrofi izlendi. Kontrast madde enjeksiyonu sonrasında alınan görüntülerde, sol temporooksipitalde leptomeningeal kontrast tutulumu ve aynı tarafta koroid pleksusta büyüme saptandı (Resim 4). Difüzyon ağırlıklı görüntülerde difüzyon kısıtlanması saptanmadı. Her iki hemisferde NGBC'den yapılan ölçümler sağ frontalde, oksipitalde ve paritelde sırası ile 829, 750, 659 $x10^{-6}$ mm^2/s; solda ise sırasıyla 948, 890, 890 $x10^{-6}$ mm^2/s bulundu (Tablo 1)



Şekil 4: Aksiyal postkontrast T1 ağırlıklı kesitte sol temporoksipital leptomeningeal anjiomatozis ve ipsilateral koroid pleksusta asimetrik büyüme

Tablo 1. Olguların NGBC ADC değerleri ve Schneider ve arkadaşlarının (10) bildirdikleri yaşa göre normal ADC değerleri

	Olgu 2	Olgu 3	Normal ADC Değeri (SS)
Sağ FBC	865	829	720 (50)
Sağ OBC	750	750	670 (50)
Sağ PBC	886	659	670 (50)
Sol FBC	770	948	720 (50)
Sol OBC	845	890	670 (50)
Sol PBC	703	780	670 (50)

ADC: Apparent Diffusion Coefficient,
SS: Standart Sapma FBC: Frontal Beyaz Cevher,
OBC: Oksipital Beyaz Cevher,
PBC: Parietal Beyaz Cevher.
NGBC: Normal Görünümlü Beyaz Cevher

Tartışma

Sturge Weber Sendromu, "ensefalotrigeminal anjiomatozis" olarak da bilinen, nadir görülen bir nörokutanöz sendromdur. Klasik klinik triadını yüzde Porto şarabı renginde doğum lekesi, epilepsi ve glokom oluşturur. Görülme sıklığına ait toplum genelinde güvenilir bir veri bulunmamakla birlikte, 1:20000-50000 olarak bildirilmektedir (1).

Sturge Weber Sendromu'nda ciltte, beyinde ve gözde görülen vasküler patolojiler, embriyolojik vasküler pleksusun malformasyonundan kaynaklanır. Embriyoda posterior telensefalon, primitif göz vezikülü ve fasiyal cilt endodermine ait vasküler yatak birbiri ile yakın komşulukta olup bu düzeyde oluşan malformasyonun tipik SWS triadının oluşmasına neden olduğu düşünülmektedir. Leptomeninkslerde görülen düşük akımlı anjiomatozise genellikle azalmış kortikal venöz drenaj ve genişlemiş transmedüller venler eşlik eder. Bozulmuş venöz akım, arteriyel beslenme bozukluğuna ve hipoksiye neden olur. Bu değişikliklerin oluştuğu alanlarda, tipik radyolojik görüntüleme bulgularını oluşturan doku kaybı ve "tren yolu rayı" belirtisi olarak adlandırılan kortikal distrofik kalsifikasyonlar gelişir (2).

Sturge Weber Sendrom'lu bireylerin hemen hemen tümü doğumda, yüzün üst kesiminde Porto şarabı renginde doğum lekesine sahiptir. Ancak ciltte vasküler malformasyon ile doğan her bireyin SWS'ye sahip olmadığı aklıda tutulmalıdır (2). İlk olguda trigeminal sinirin oftalmik ve maksiller dalına uyan kesimde; diğer iki olguda ise yalnızca oftalmik dala uyan kesimde Porto şarabı renginde anjiom saptanmıştır.

Vasküler malformasyonlar gözde konjuktiva, koroid ve sklerayı etkileyebilir. Glokom, en sık görülen göz komplikasyonu olup SWS'li hastaların yaklaşık %30-70'ini etkiler (1). Üçüncü olguda konjuktival hiperemi ve glokom olarak ortaya çıkan göz tutulumu mevcutken diğer olgularda göz bulguları yoktu. Sturge Weber Sendromu'nda görülen glokomun patofizyolojisinde, vasküler malformasyon nedeni ile episkleral venöz basınç artışının rol oynadığı düşünülmektedir (3).

Sturge Weber Sendromu'lu hastalarda temel nörolojik semptom epilepsidir ve hastaların büyük çoğunluğunda epileptik nöbetler görülür. Bunun yanında başağrısı, inme benzeri ataklar, hemiparezi, mental retardasyon ve öğrenme güçlükleri gibi nörolojik problemler de ortaya çıkabilir (4). Sunulan üç olguda da epilepsi öyküsü vardı. Bunun yanında birinci ve ikinci olgularda ek olarak baş ağrısı mevcuttu. Erişkin SWS'li hastalarda baş ağrısı görülme oranı çocuklara kıyasla daha sıktır. Kossoff ve arkadaşlarının (4) yaptığı çalışmada, SWS hastalarında migren benzeri baş ağrılarının normal populasyona oranla, kadın cinsiyette kısmen daha sık olmak üzere, beş kat daha sık görüldüğü ve en az epilepsi kadar önemli bir sorun olduğu bildirilmiştir. Sunulan iki kadın olguda da baş ağrısı şikayeti vardı ve ikinci olgunun hastaneye başvurma şikayeti baş ağrısıydı.

İntrakraniyal tutulumun değerlendirilmesinde radyolojik görüntüleme büyük önem taşır. Beyin parankimindeki kalsifikasyonlar en iyi kranial BT incelemeleri ile saptanabilir. Ancak intrakraniyal tutulumun yaygınlığını ve derecesini değerlendirmede en iyi yöntem kontrastlı kranial MRG incelemeleridir. Serebral atrofi, leptomeningeal anjiomatozis, genişlemiş internal serebral ve transmedüller venler ve koroid pleksusta asimetrik büyüme, en iyi kranial MRG incelemeleri ile gösterilebilir. Tipik bulguların gösterilmesi için kullanılan temel sekans kontrast sonrası alınan T1 ağırlıklı görüntülerdir. Yakın zamanda yapılan çalışmalar, susceptibility weighted imaging (SWI) sekansın erken dönemde genişlemiş transmedüller ve periventrüküler venlerin saptanmasında daha üstün olduğunu göstermiştir (5). Ancak leptomeninksleri ve koroid pleksusu değerlendirmede postkontrast T1 ağırlıklı seriler önemini korumaktadır.

Temel intrakraniyal bulgu olan leptomeningeal anjiomatozis, genellikle yüzdeki anjiom ile aynı tarafta görülür. Tipik olarak oksipital ve parietal lobları tutar; ancak tüm serebral hemisferi de tutabilir. Sunulan üç olguda da leptomeningeal anjiomatozis yüzde anjiomun bulunduğu taraf ile ipsilateral görülmekteydi. Birinci olguda tipik tutulum lokalizasyonu olan parietal ve oksipital loblarda, üçüncü olguda temporal ve oksipital loblarda, ikinci olguda ise tüm serebral hemisferde tutulum mevcuttu. Yapılan bir çalışmada MRG ile saptanan vasküler lezyonların yaygınlığı ile epileptik nöbetlerin başlama yaşı arasında ilişki bulunmuştur; ancak nöbetlerin sıklığı ve sekonder jeneralize nöbet geçirme olasılığı ile anlamlı ilişki saptanmamıştır (6). Bu veriyi destekler şekilde, ikinci olgumuzda hemisferik tutulum mevcuttu; ancak hasta antiepileptik tedavi ile dört yıldır nöbetsiz takip edilmekteydi.

Sturge Weber Sendromu'nda genişlemiş internal serebral ve transmedüller venler ile koroid pleksusta büyüme de kranial MRG ile saptanabilir (5,6). Üç olguda da genişlemiş internal serebral venler mevcuttu. Birinci ve üçüncü

olguda ise eşlik eden koroid pleksus büyümesi saptandı.

Sturge Weber Sendromu'nda önemli klinik komponentlerden biri de mental retardasyondur. Mental retardasyon çoğunlukla dirençli epileptik nöbetlerle ilişkilendirilmektedir; ancak nöbetlerin medikal tedavi ile kontrol altına alındığı durumlarda dahi kognitif fonksiyonlarda gerileme görülebilmektedir . Bu durum beyaz cevherde progresif doku kaybının mental retardasyon gelişimine katkıda bulunduğunu düşündürmektedir. Yapılan bir çalışmada, SWS'li hastalarda konvansiyonel MRG sekanslarında normal olarak değerlendirilen beyaz cevherden yapılan görünür difüzyon katsayısı (apparent diffusion coefficient: ADC) ölçümleri sağlıklı bireylerin aynı düzeyden yapılmış ADC değerleri ile karşılaştırıldığında daha yüksek bulunmuştur (7). Bu bulguyla uyumlu şekilde, ikinci ve üçüncü olgularda NGBC'den ölçülen ADC değerleri, daha önce Schneider ve arkadaşlarının (8) bildirdikleri normal ADC değerleri ile karşılaştırıldığında daha yüksekti.

MR perfüzyon görüntüleme ve MR spektroskopi de SWS'daki erken hemodinamik ve metabolik değişiklikleri karakterize etmede kullanılabilir. Dinamik MR perfüzyon, pozitron emisyon tomografi (PET) ve tek foton emisyon bilgisayarlı tomografi (SPECT) ile vasküler malformasyonun olduğu alanda hipoperfüzyon saptanır (9). Altı olgulu bir çalışmada, proton MR spektroskopi ile hastaların hepsinde etkilenen alanda nöronal disfonksiyon ve kaybı gösteren N-asetilaspartat düzeyinde azalma saptanmıştır (10).

Sturge Weber Sendromu çoğunlukla çocukluk çağında tanı alan konjenital bir hastalıktır. Ancak intrakraniyal vasküler malformasyonlar sonucu venöz staz, tromboz ve iskemik ataklar gelişir ve hastalar progresif nörolojik seyir gösterebilir. Gelişen semptomların ayırıcı tanısında ve yapısal patolojileri göstermede, başta MRG olmak üzere, radyolojik görüntüleme yöntemleri önemli rol oynamaktadır. Bunun yanında yeni MRG teknikleri hastalığın patofizyolojisini anlamada ve erişkin dönemdeki prognozun öngörülmesinde önemli katkılar sağlamaktadır.

KAYNAKLAR

1. Comi AM. Update on Sturge–Weber Syndrome: Diagnosis, Treatment, Quantitative Measures, and Controversies. Lymphat Res Biol 2007;5:257-264.
2. Comi AM. Pathophysiology of Sturge-Weber syndrome. J Child Neurol 2003;18:509-516.
3. Phelps CD. The pathogenesis of glaucoma in Sturge-Weber syndrome. Ophthalmology 1978; 85:276-286.
4. Kossoff EH, Hatfield LA, Ball KL et al. Comorbidity of epilepsy and headache in patients with Sturge-Weber syndrome. J Child Neurol 2005;20:678-682.
5. Juhász C, Haacke EM, Hu J et al. Multimodality imaging of cortical and white matter abnormalities in Sturge-Weber syndrome. AJNR 2007 ;28:900-906.
6. Fogarasi A, Loddenkemper T, Mellado C et al. Sturge-Weber syndrome: clinical and radiological correlates in 86 patients. Ideggyogy Sz 2013; 66:53-57.
7. Arulrajah S, Ertan G, Comi AM et al. MRI with diffusion-weighted imaging in children and young adults with simultaneous supra and infratentorial manifestations of Sturge-Weber syndrome. J Neuroradiol 2010; 37:51-59.
8. Schneider JF, Il'yasov KA, Hennig J et al. Fast quantitative diffusiontensor imaging of cerebral white matter from the neonatal period to adolescence. Neuroradiology 2004;46:258.
9. Lin DDM, Barker PB, Kraut MA, Comi A. Early characteristics of sturge weber syndrome shown by perfusion MR imaging and proton MR spectroscopic imaging. AJNR 2003;24:1912-1915.
10. Moore GJ, Slovis TL, Chugani HT. Proton magnetic resonance spectroscopy in children with Sturge-Weber syndrome. J Child Neurol 1998;13:332–335