



Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

Nöroloji Bilim Dalı
Olgu Sunumu

18 Ocak 2018 Perşembe

Araş. Gör. Dr. Burcu Hıdimoğlu



**ÇOCUK SAĞLIĞI ve HASTALIKLARI
ANABİLİM DALI
ÇOCUK NÖROLOJİ BİLİM DALI
OLGU SUNUMU**

18.01.2018

Araş. Gör. Dr. Burcu HIDIMOĞLU

Olgu-1

- 9 aylık kız hasta

Öykü

- Başını dik tutamama, dalma şeklinde nöbet nedeniyle çocuk nöroloji B.D. tarafından izlenen hastanın kontrollerinde baş çevresinde büyüme fark edilmiş.

Özgeçmiş

- Doğum öncesi ve doğum sonrası erken dönemde bir sorun yok.
- Aşıları zamanında ve eksiksiz yapılmış.
- Başını dik tutamıyor.
- Tek heceli kelimeler söyleyemiyor.
- Destekli- desteksiz oturamıyor.
- Gülümseme: 5-6 ay
- Diş çıkarma: 8 ay

Soygeçmiş

- Anne ve baba arasında 1. derecede kuzen evliliği mevcut.
- Benzer hastalık öyküsü yok.
- Anne baş çevresi: 54,2 cm (N)
- Baba baş çevresi: 55,6 cm (N)

Fizik İnceleme

- Genel durum iyi.
- Ateş: 36,2 °C
- TA: 75/50 mm Hg
- Nabız: 88/dak
- SS: 24 /dak
- Tartı: 7.510 g (10-25p)
- Boy: 63 cm(<3p)
- Baş çevresi: 46 cm(75-90p)

Fizik İnceleme

- Ön ve arka fontanel kapalı.
- Başını tutamıyor.
- Organomegali yok.
- Kranyal sinir muayeneleri normal.
- Üst ve alt ekstremiteler hipotonik .
- DTR'ler normal.
- Kas gücü normal.





Laboratuvar

- İdrar organik asitleri
N-Asetil aspartik asit yüksek.
- Tandem MS/MS: Özellik yok

C: 127,5, W: 255,0



Spectro Results

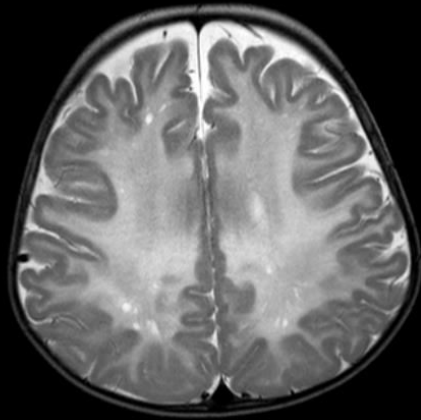
Metabolite	Chemical Shift (ppm)	Area	Height	Width	Baseline	Area	Height	Width	Baseline
GABA	3.027	17.2	0.08	1.8	1.000	0.224	1.000		
Cho	3.266	7.8	0.08	2.7	0.461	0.117	0.719		

Series: 4
Image no: 1
20/05/2011, 13:39:32

Kesit: 4 mm
Dist: 5 mm
TR: 2852
TE: 80
AC: 1

C: 1004,0, W: 1746,0
C=1004,0, W=1746,0 1/3

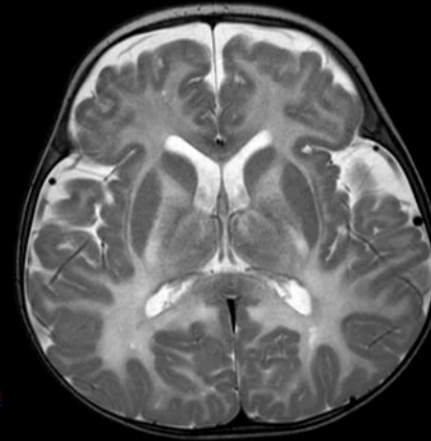
Coil: SENSE-Head-8
Pos: HFS
FoV: 230 mm
Series: 501
Image no: 17
Toplam 24 görüntüden 8.
20/05/2011, 13:15:30



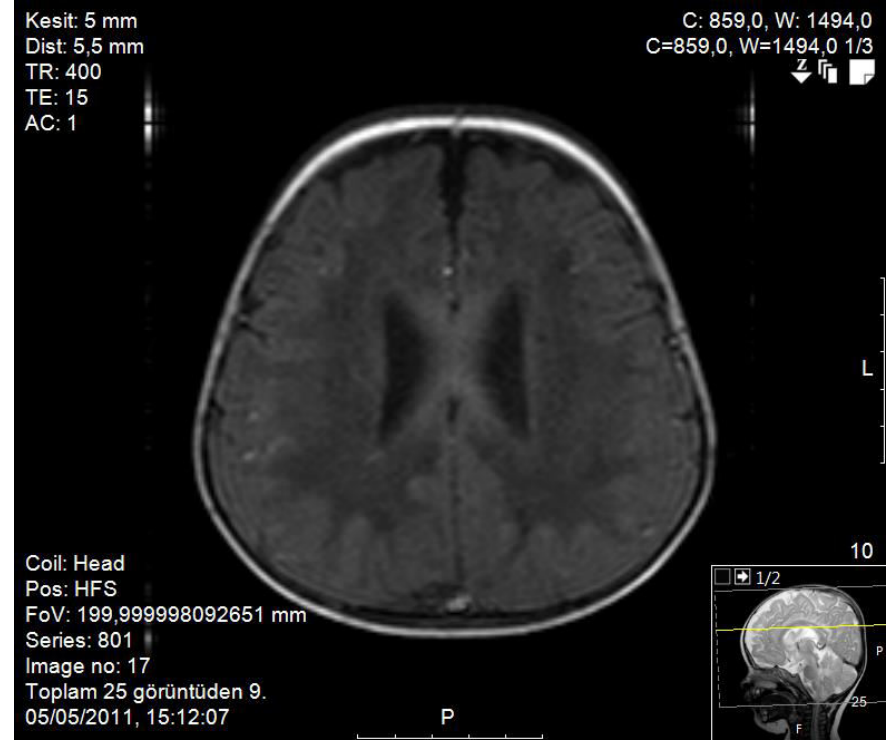
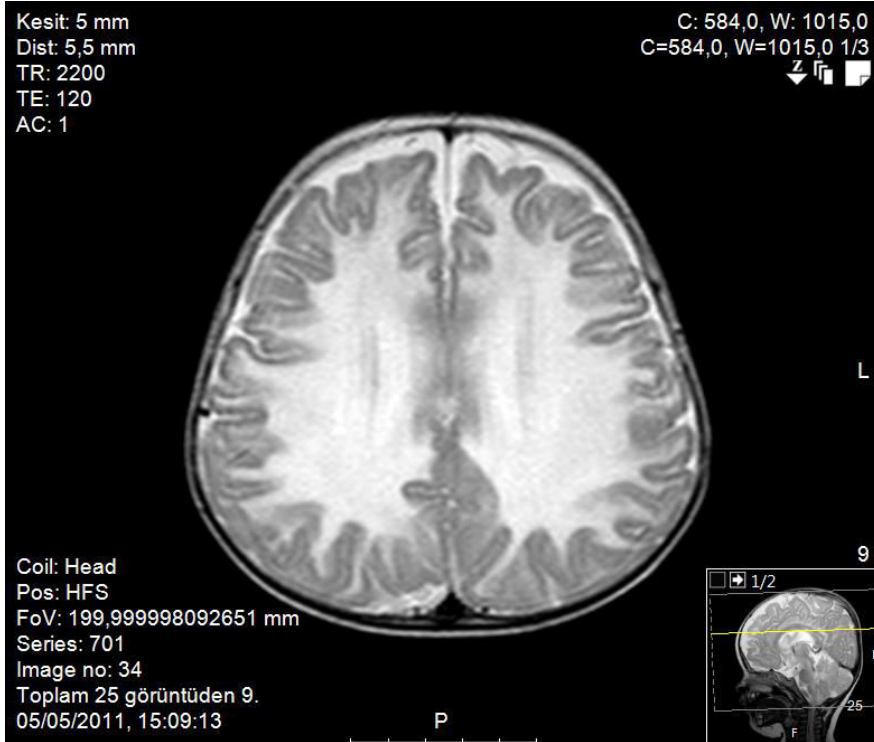
Kesit: 4 mm
Dist: 5 mm
TR: 2852
TE: 80
AC: 1

C: 1090,0, W: 1894,0
C=1090,0, W=1894,0 1/3

Coil: SENSE-Head-8
Pos: HFS
FoV: 230 mm
Series: 501
Image no: 12
Toplam 24 görüntüden 13.
20/05/2011, 13:15:30



Ak maddede yaygın demiyelinizan lökodistrofi bulguları



Tanı?

- **Canavan Sendromu**
- **Makrosefali**



Olgu-2

- 4.5 aylık erkek bebek

Yakınma

- Baş çevresinde büyüme

Öykü

- Sağlıklı çocuk izlemlerinde baş çevresi büyüklüğü fark edilen bebek Çocuk Nörolojisi Polk'e getirildi.





Özgeçmiş

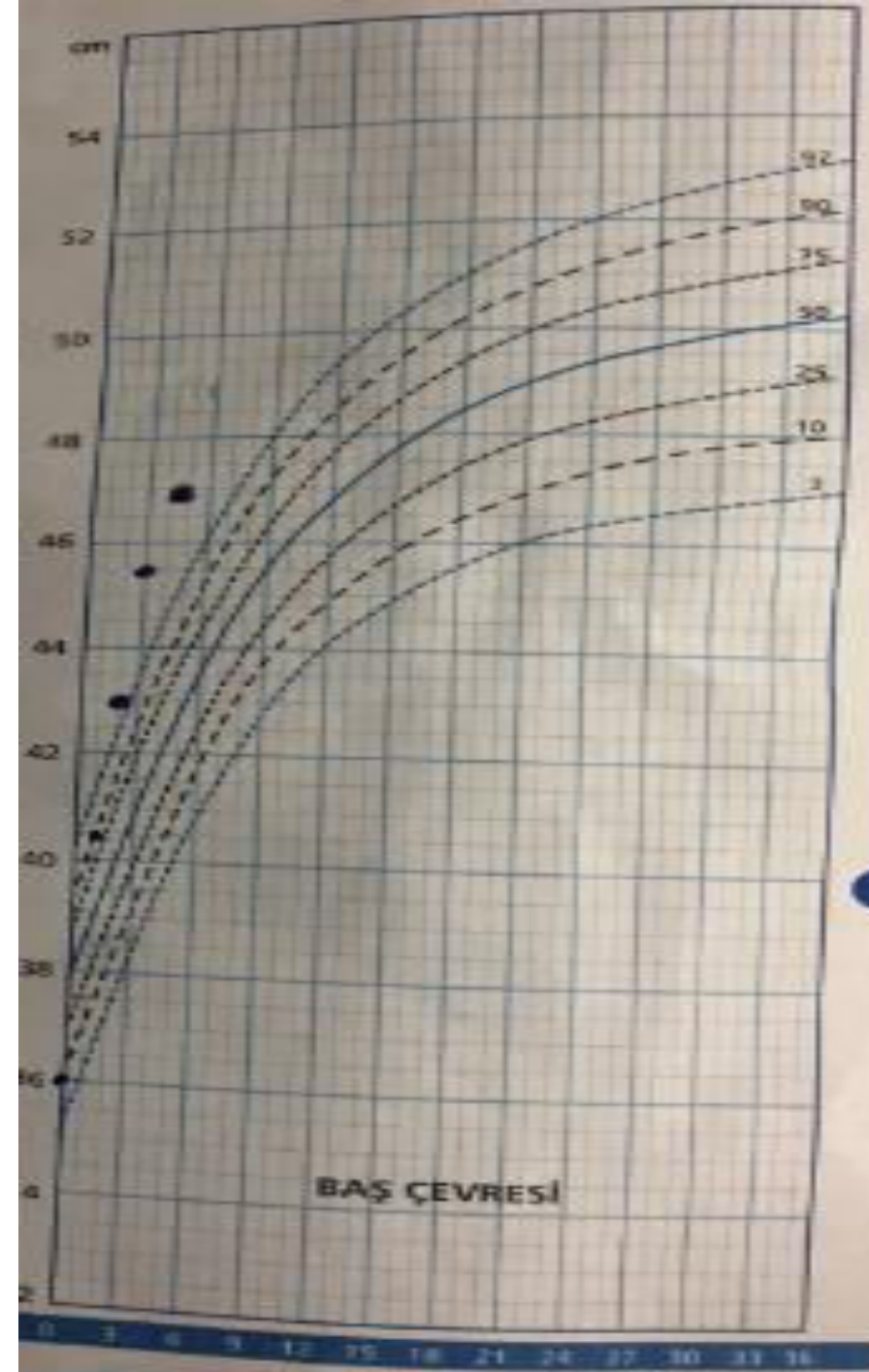
- Doğum öncesi, sırası ve sonrasında bir sorun yok.
- Aşıları zamanında ve eksiksiz yapılmış.
- Başını dik tutma:1 ay
- Destekli oturma:5 ay
- Desteksiz oturma:6 ay
- Gülümseme: 5-6 ay
- Diş çıkarma:8 ay

Soygeçmiş

- Anne ve baba arasında akrabalık yok.
- Anne baş çevresi: 57.5 cm (↑)
- Baba baş çevresi: 58.2 cm (↑)

Fizik İnceleme

- Genel durum iyi
- Ateş: 36,3C
- TA: 68/49 mm Hg
- Nabız: 90/dak
- SS: 28/dak
- Tartı: 7200 g (50-75p)
- Boy: 64 cm (50-75p)
- BÇ: 46,8 cm (>90 p)



Fizik İnceleme

- Ön fontanel 2x1 cm
- Arka fontanel kapalı
- Organomegali yok
- Kranyal sinir muayeneleri normal
- Kas tonusu normal
- DTR'ler normal
- Tüm ekstremitelerde proksimal ve distal kas gücü normal

- Öğrenmek istediğiniz bilgi var mı?

- Anne baş çevresi: 57.5 cm (↑)
- Baba baş çevresi: 58.2 cm (↑)



Tani?

Ailesel makrosefali

Makrosefali

- Kafa büyümesinin doğrudan bir göstergesi olan baş çevresi ölçümü (oksipitofrontal çap- OFC olarak da adlandırılır), çocuklarda büyüme ve gelişmenin değerlendirilmesinde önemli bir adımdır.
- Normal baş çevresi büyümesinden sapmalar doğuştan, genetik veya edinsel problemin ilk göstergesi olabilir.

- Baş çevresi büyümesi, kranyumun içinde yer alan yapılardaki büyüme ve değişikliklerle, fontanel ve süturların kapanma zamanına bağlı olarak değişebilir.
- Çocuk sağlığı izleminde baş çevresi, doğumdan üç yaşa kadar ölçülmelidir. Gerekli durumlarda daha büyük yaşlarda da baş çevresi ölçümüne devam edilebilir.
- Nörolojik yakınması olan çocuklarda her poliklinik muayenesinde baş çevresi ölçülmelidir.

- Baş, önde kaş hizasının 1 ile 2 cm yukarısından , arkada oksiputun en belirgin kısmından ölçülmelidir.
- Yenidoğanda baş çevresi ölçümü, kaput suksedaneum, sefal hematom gibi nedenlerden dolayı yaşamın üçüncü ve dördüncü gününe kadar güvenilir olmayabilir.
- Daha büyük bebeklerde, baş çevresi ölçümü saç ve kranyal kemiklerin deformasyonundan veya hipertrofisinden etkilenebilir.



- Baş çevresi hakkında en iyi bilgi edinme şekli baş çevresi ölçüm takibinin sürekliliğidir.
- Normal bebeklerde, genetik nedenlerden dolayı baş çevresi persentillerinde yavaş bir kayma yaşanabilir.
- 0-18 yaş arasındaki sağlıklı çocuklarda baş çevresi büyümesi için standartlar belirlenmiştir.

Baş çevresi çizelgeleri

- **Baş çevresini izlemek için bazı standart çizelgeler mevcuttur:**
- Hastalık Kontrol ve Önleme Merkezleri (CDC)
- Dünya Sağlık Örgütü (WHO) baş çevresi çizelgeleri
- Nellhaus baş çevresi çizelgeleri
- Fels baş çevresi çizelgeleri
- Birleşik Devletler Baş Çevresi Büyüme Referansı
- Bushby çizelgesi

- Bazı özel durumlarda (akondroplazi, Down sendromu, nörofibromatozis), ilgili hastalıklara özgül oluşturulmuş baş çevresi eğrilerinin kullanımı gerekir.

Tanımlar

- **Makrosefali:** Belirli bir yaş, cinsiyet ve gebelik haftası için ortalamanın üzerinde, 2 SD'dan daha büyük bir baş çevresi olarak tanımlanır (≥ 97 . persentil).
- **Megalensefali** (makrensefali olarak da adlandırılır), beyin parankiminin genişlemesidir.

Etyoloji

- Makrosefali, kranyumun (beyin, BOS, kan veya kemik) herhangi bir bileşeninin büyümesiyle veya kafatasındaki basınç artışı ile ilişkili olabilir.
- **1-Beyindeki bileşenlerin artışı: (Megalensefali)**
Anatomik veya metabolik olarak sınıflandırılır.

a-Anatomik megalensefali

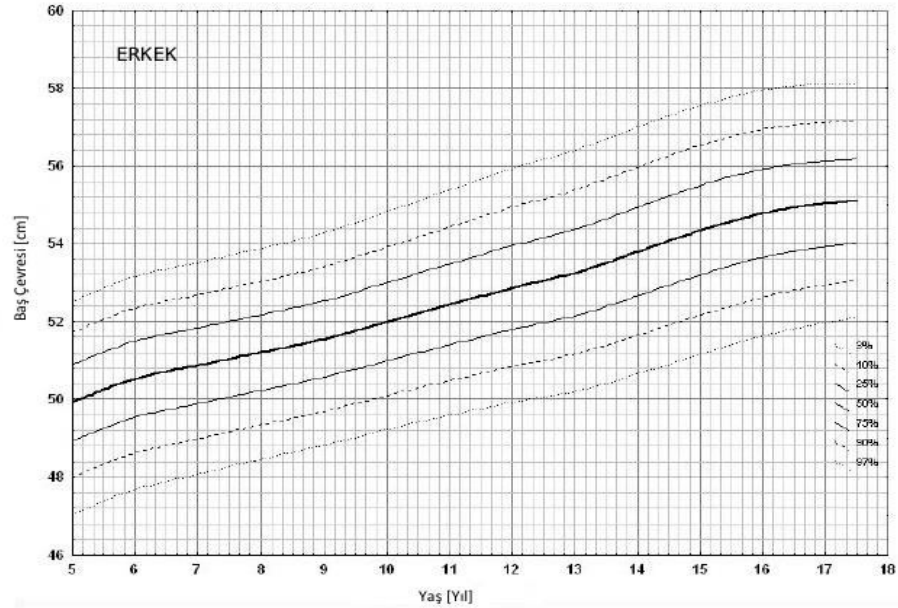
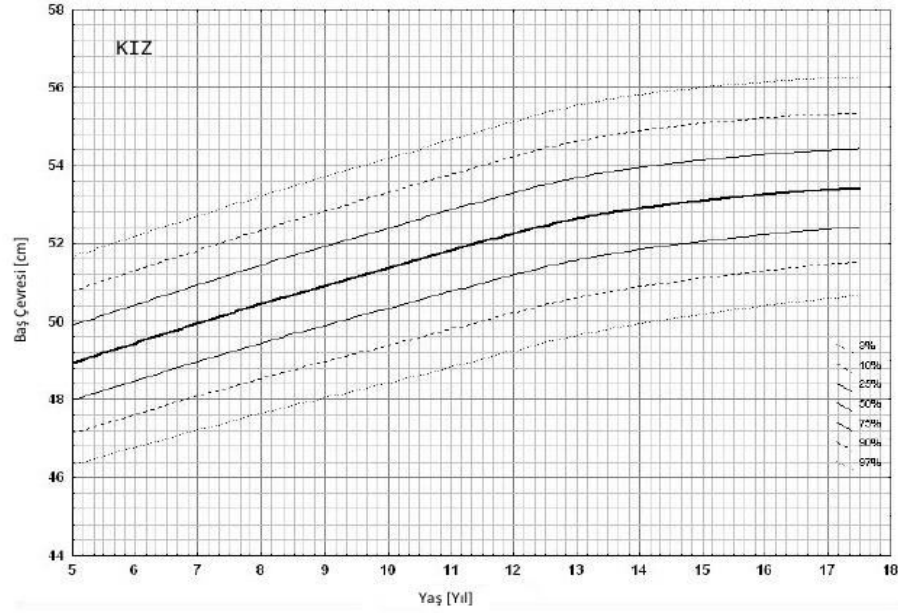
- Metabolik hastalık veya akut ensefalopati olmadan beyin hücrelerinin boyutunda veya sayısında artışa neden olur.
- Genellikle doğumda mevcuttur.
- Postnatal dönemde, baş çevresi büyük olmaya devam eder ve büyüme eğrisinin üst yüzdeliklerine paralel bir şekilde ilerlemeye devam eder.

Ailesel makrosefali

- Genetik makrosefali olarak da adlandırılır.
- En yaygın türü “benign” ailesel makrosefalidir.
-
- Bu çocuklar büyük baş çevresi ve normal vücut ölçüleri ile doğar.
- Bebeklik döneminde baş çevresi, 90 persentilden, tipik olarak 2 ile 4 cm yukarıda, ancak 98. persentile paralel olarak artmaktadır.
- Baş çevresi, haftada 0,6 cm'den 1 cm'ye (normalde haftada 0,4 cm) kadar artabilir.
- Baş büyüme hızı, yaklaşık altı aylık bir zamana kadar normal büyüme hızına döner.

- Bir sendromu düşündüren herhangi bir klinik özelliği bulunmayan ve ailede anormal nörolojik veya gelişimsel sorunlar bulunmayan, nörolojik muayene ve gelişimi normal olan çocuklarda ailesel makrosefali, ebeveynlerin baş çevreleri ölçülerek ve **Weaver eğrileri** kullanılarak teyit edilebilir.(Bölgemizde 5-18 yaş bireylerin baş çevresi ölçülerek oluşturulan eğriler kullanılmaktadır.)
- Çocuğun baş çevresi Weaver eğrileri kullanılarak tahmin edildiği gibi normal aralıklara girerse, radyolojik değerlendirme gerekli değildir.

5-18 yaş kız ve erkek çocuklarında, yaşa göre baş çevresi referans eğrileri



- **Anatomik megalensefali ile ilişkili diğer bozukluklar arasında:**
- **Nörokütanozis**
 - Örnek: Nörofibromatoz, tuberoz skleroz kompleksi, lineer sebace nevüs sendromu
- **Otizm spektrum bozuklukları**
- **Akondroplazi**
- **Sotos sendromu**
 - Prenatal dönemde beyinde aşırı büyüme olur. Megalensefali yanında hidrosefali de gelişebilir.
- **Frajl X sendromu**
 - Erkeklerde ailevi zeka geriliğinin en yaygın şeklidir. Baş çevresi ağırlık ve uzunluk ile karşılaştırıldığında büyüktür, ancak ortalama 2 SD'den fazla değildir.
- **Cowden sendromu**
 - PTEN genindeki mutasyonların neden olduğu otozomal dominant bir sendromdur. Etkilenen kişilerde tiroid malignite riski ve erken meme kanseri riski artar.
- **Nevoid bazal hücre karsinom sendromu (Gorlin sendromu)**
 - Otozomal dominanttır. PTCH geninde mutasyon vardır. Etkilenen bireylerde büyük baş çevresi, çene kistleri ve palmar / plantar çukurlar vardır.

- **b-Metabolik megalensefali**

- Beyin dokusunda metabolik ürünlerin depolanması ile oluşur. Bu çocukların baş çevreleri genellikle doğumda normaldir, ancak neonatal dönemde büyüme gösterir. Bunlar:

Lökodistrofiler:

- Alexander hastalığı, Canavan hastalığı, megalensefalik lökoensefalopati, Glutarik asidüri...

Lizozomal depolama bozuklukları:

- Tay-Sachs, mukopolisakkaridoz ve gangliosidoz...

- **2-BOS hacminde artış**

A-Hidrocefali

B-Subaraknoid boşluğun benign genişlemesi: Makrocefali doğumda olabilir veya olmayabilir. Makrocefali doğumda mevcut değilse, baş çevresi hızla 95. persentil üzerinde eğriye paralel olarak artar ve çocuk altı aylık olduğu zaman normale döner.

- **3-Artan kan hacmi:**

- İntraventriküler, subdural, epidural kanama veya arteriovenöz malformasyon nedeniyle oluşabilir.

- **4-Artmış kemik kalınlığı:**

- Makrocefaliye neden olabilir. Talasemi majör veya bazı kemik hastalıklarında ortaya çıkabilir.

- **5-Kafa içi basınç artışı:**

- İdiyopatik olabilir. İntrakranyal içerikte hacim artışı (beyin, BOS, kan, kitle), enfeksiyon, inflamasyon, toksik veya metabolik anormallikler (örn. kurşun zehirlenmesi, vitamin A eksikliği veya fazlalığı, galaktozemi).



Posnatal makrosefaliye yaklaşım

Hangi durumlarda makrosefali açısından değerlendirme yapılmalı?

- Baş çevresi bir kez anormal ölçülürse,
 - seri ölçümlerde ilerleyici büyüme devam ederse (sağlıklı kontrollerde büyüme eğrisinde 1 veya daha fazla artış),
 - 6 ayın altında baş çevresinde aylık 2 cm'den fazla bir artış olması
-
- Ölçümün doğrulanması önemlidir.
 - Makrosefali değerlendirilirken, baş çevresindeki ailesel farklılık dikkate alınarak çocuk ve ailesinin ayrıntılı öyküsü alınır ve fizik muayenesi yapılır.

Görüntüleme ve laboratuvar değerlendirmesinin aciliyetini belirleyen faktörler

- Fontanellerin durumu
- Santral sinir sistemi travması veya enfeksiyonu
- Nörogelişimsel anormallikler veya sendromik özellikler
- Eşlik eden ek nörolojik semptomlar (baş ağrısı,ataksi...)
- Nörolojik veya kutanöz anormallikler açısından aile öyküsü

- **Artmış intrakranyal basınç bulguları varsa,**
 - Acil değerlendirme yapılmalı.
- **Sendromik özellikler varsa,**
 - Tanı için klinik genetik bölümüne yönlendirilmeli.
- **Sendromik özellikler yok ve çocukta gelişme geriliği varsa,**
 - Beyin görüntüleme (genellikle MR veya BT) gereklidir.
Nörogörüntüleme, belirli bir etiyolojiye bağlı anormallikleri ortaya çıkarabilir (hidrosefali, lökodistrofi, gangliositom...).
- **Sendromik özellikler yok ve gelişme normalse,**
 - Birinci derece akrabaların baş çevresi (anne-baba, kardeşler) ailesel makrosefalyii değerlendirmek için ölçülmelidir.

Fizik muayene

- **Genel görünüm**

- (Dismorfik özellikler belirli bir sendromu düşündürebilir.)

- **Baş çevresi**

- başlangıç ve ilerleme hızını belirlemek için ölçümler daha önce çizilen ölçümlerle karşılaştırılmalıdır.
 - Anatomik megalensefalisi olan çocuklar genellikle doğumda makrosefaliktir, buna karşın metabolik megalensefalisi olan çocukların doğum baş çevreleri normaldir ve yenidoğan döneminde makrosefaliğe hale gelir.

- **Ağırlık ve boy eğrileri**

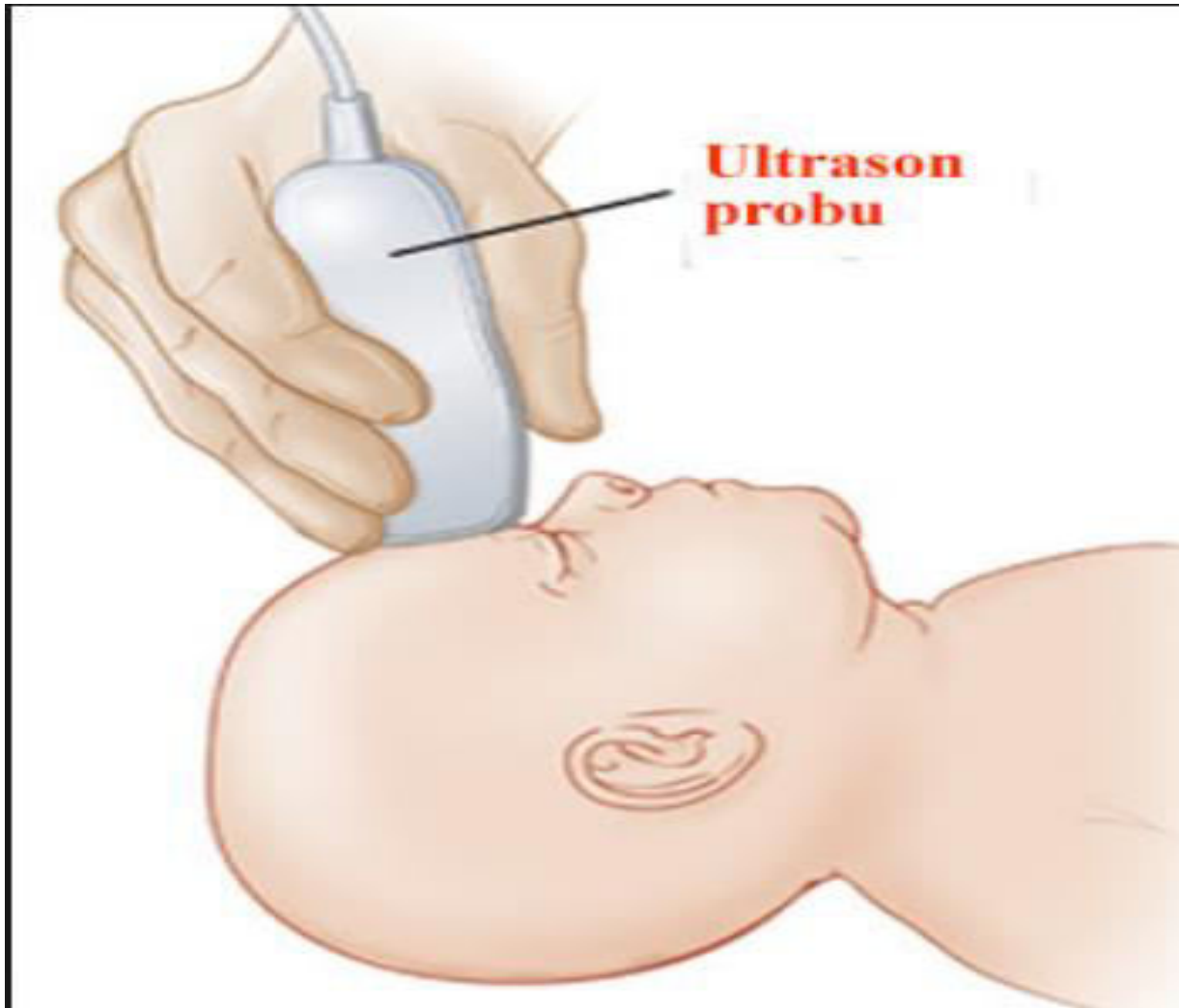
- Çocuğun ağırlığı ve boyu da ölçülmeli ve standart eğriler üzerinde çizilmelidir.
- Büyüme eğrisini değerlendirmek için önceden çizilen noktalarla karşılaştırma yapılmalıdır.

- **Baş muayenesi**

- Baş çevresinin ölçümüne ek olarak fontanel muayenesi, kafatasının bir yaşın altındaki bebeklerde transillüminasyonu ve oskültasyonu (AVM açısından) değerlendirilmelidir.
- Fontanellerin kapanma zamanı not edilmelidir.
- Makrosefalisi olan çocukların ön fontanellerinin sürekli genişlemesi; hidrosefali, akondroplazi, raşitizm ve osteogenezis imperfekta gibi hastalıklara bağlı olabilir.
- Kafatasının transillüminasyonunda ışık, karanlık bir odada bebeğin kafa derisine uygulanır.

- **Gözler:**
 - İntrakranyal basınç artışına bağlı papil ödem, metabolik hastalık veya sendromik makrosefali düşündüren katarakt ve retina anormallikleri için incelenmelidir.
- **Cilt:**
 - Hipopigmente veya hiperpigmente maküller, anjiyomlar, telenjektazi, subkutanöz nodüller, lipomlar, papillomada derinin muayenesi yapılmalıdır.
- **Kardiyovasküler sistem:**
 - Konjenital kalp hastalığı veya kalp yetmezliği bulguları olan nöro-kardiyo-fasyo-kutanöz sendromu düşündüren vakalarda değerlendirilmeli.
- **Gastrointestinal sistem**
- **Kas-iskelet sistemi:**
 - İskelet displazileri.
- **Nörolojik değerlendirme**

- **Ebeveyn baş çevresi ölçümü:**
 - Mutlaka yapılmalıdır.
 - Weaver eğrisi, genetik etkilerin çocuğun makrosefalisine katkısı olup olmadığını belirlemeye yardımcı olur.
 - Ebeveynlerin standart puanlarının hesaplanmasında, 18 yaşındaki birinin ortalama değeri ve standart sapması kullanılmalıdır.
 - Ebeveynlerin ve çocuğun standart değeri ortalaması Weaver eğrisi üzerinde çizilir. Çocuğun standart puanı ebeveynlerin ortalama değeri ile belirlenen aralık içerisinde bulunuyorsa makrosefali için genetik yatkınlık düşünülür.



Nörogörüntüleme

- **Düz grafiler:**
 - Primer iskelet displazisi veya artmış intrakranyal basınç bulgularını gösterebilir.
- **Ultrasonografi :**
 - Ön fontaneli açık, nörogelişimi normal, makrosefalik, artmış intrakranyal basınç bulgusu olmayan bebeklerde iyi bir başlangıç çalışmasıdır. Ventriküler veya subaraknoid alan genişlemesini belirleyebilir.
 - Baş ultrasonografisi normalse, bebeğin baş çevresi ölçümü ve nörogelişimsel durumu yakından izlenmelidir.
- **MR ve BT:**
 - Kapalı ön fontaneli olan, baş çevresi ilerleyici olarak artan, nörolojik anormallik, artmış intrakranyal basıncı olan hastalarda önerilir.
 - Vasküler anormallikleri değerlendirmek için kontrast veya anjiyografi ile MR görüntüleme yapılabilir.

Sevk nedenleri

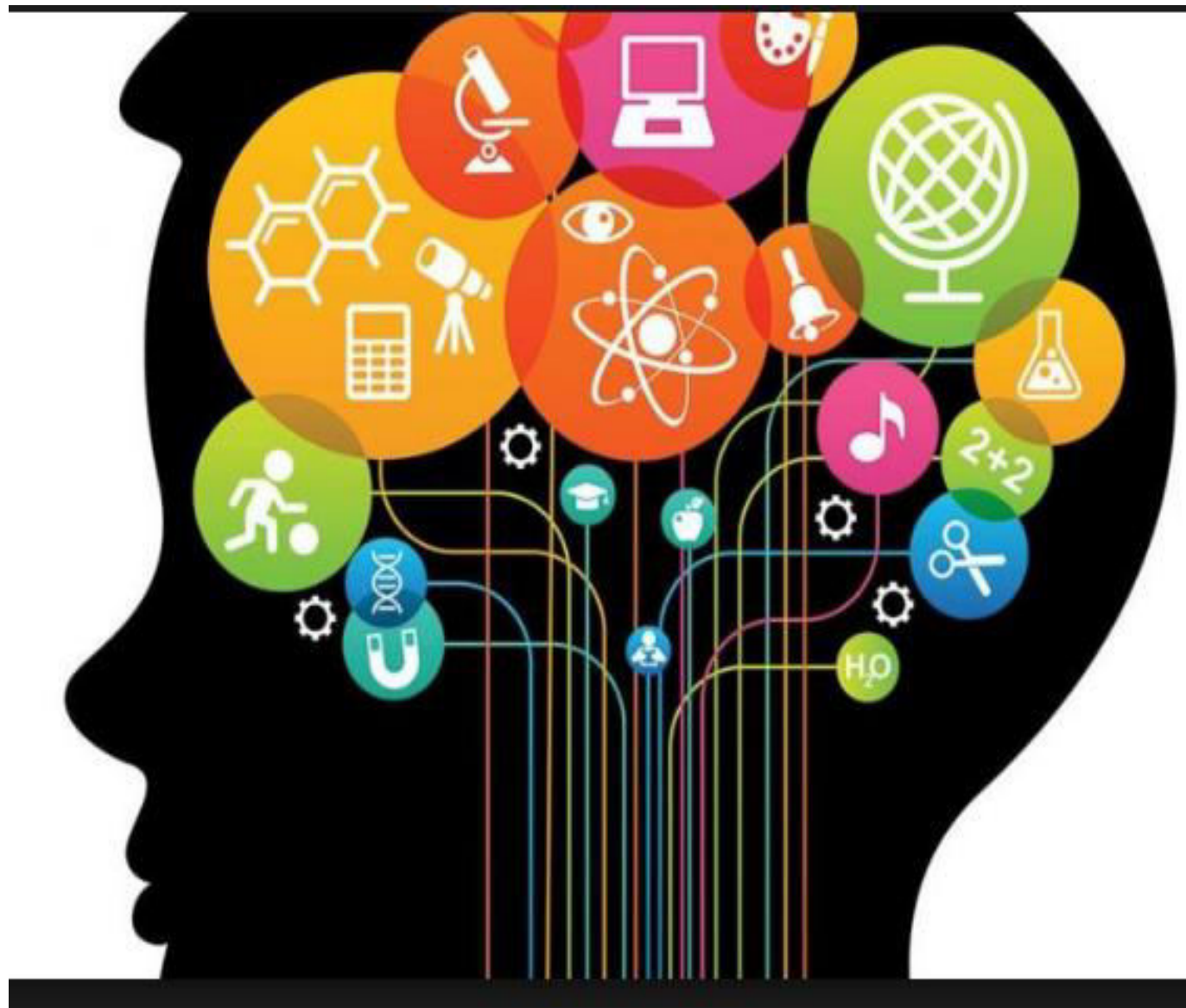
- Klinik özelliklere ve ilk değerlendirmenin sonuçlarına bağlıdır.
- Nöbetleri olan veya anormal MR görüntüsü olan çocuklar bir pediatrik nöroloğa yönlendirilmelidir.
- Hidrosefali ya da kitle lezyonu olan çocukların beyin cerrahi bölümüne sevki gerekebilir.
- Gelişimsel sorunu olan çocukların, çocuk gelişimi ekibine yönlendirilmesi uygundur.

Yönetim

- Makrosefali tedavisi etyolojiye bağlıdır.
- Asemptomatik ailesel megalensefali olan çocuklara tedavi gerekmez.
- Hidrosefalisi olan çocuklar BOS volümünü azaltmak için nörocerrahi müdahaleye (örn., Ventriküloperitoneal şant yerleştirilmesi) gerek duyabilir.
- Subaraknoid alanın benign genişlemesi olan bebek ve çocuklara da genellikle müdahale gerekmez. Gelişimsel ve nörolojik sorunlar için yakından izlenmelidir.
- Baş çevresi ölçümlerinin, normal eğriyle paralel olduğundan emin olmak için aylık olarak çizilmesi gerekir.

Özet ve Tavsiyeler

- Baş çevresi doğumdan üç yaşına kadar ölçülmelidir.
- Baş çevresi ölçümleri, belli bir zaman içinde takip edilip, çizilirse bilgilendiricidir.
- Makrosefali, belirli bir yaş, cinsiyet ve gebelik haftası için ortalamanın üzerinde iki standart sapmadan (SD) daha yüksek bir baş çevresidir (≥ 97 . persentil).
- Megalensefali, beyin parankiminin genişlemesidir.
- Makrosefali, kraniumun (beyin, BOS, kan veya kemik) herhangi bir bileşeninin büyümesiyle veya intrakranyal basıncın artmasından kaynaklanır.



Teşekkürler...