16. ULUSAL
ULUDAĞ PEDİATRİ
KIŞ KONGRESİ

16. ULUSAL
ULUDAĞ PEDİATRİ HEMŞİRELİĞİ KIŞ KONGRESİ

08 - 11 Mart 2020, Grand Yazıcı Otel / ULUDAĞ

Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı



www.uludagpediatri.org

Başkan
Prof. Dr. Nihat SAPAN

Başkan Yardımcısı
Prof. Dr. Tanju ÖZKAN

Kongre Sekreteri
Prof. Dr. Osman DÖNMEZ

GRAND YAZICI HOTELS

burkon TURİZM & KONGRE

444 9 443

onur.oral@burkon.com

PB14

MAKROSEFALİNİN NADİR NEDENİ: CANAVAN HASTALIĞI

[1]Serkan Toker, [2]Hakan Özmen, [2]Rabia Tütüncü Toker, [2]Muhittin Bodur, [2]Mehmet Sait Okan

[1]Uludağ Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı
[2]Uludağ Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

Giriş: Makrosefali, baş çevresinin yaş, cinsiyet ve ırk için belirlenen normal standart değerlerin üzerinde olmasıdır. Makrosefaliye neden olan hastalıklar:

1) Beyin omurilik sıvısında artışa yol açanlar,

2) Megalensefaliye, yani beyin kütlesinde artışa neden olanlar,

3) Kraniyum kalınlığında artışa neden olanlar,

4) İntrakraniyal boşluğu dolduran kan, subdural sıvı gibi ekstraserebral sıvılar da artışa neden olan hastalıklar olarak dört ana grupta sınıflandırılabilir.

Canavan hastalığı (CH), makrosefaliye neden olabilen metabolik hastalıklardan biridir. Erken dönemde hipotoni, ilerleyen dönemde spastisite, makrosefali, baş kontrolünün olmaması, ilerleyici ağır mental retardasyon ve nöbetlerle ortaya çıkabilmektedir. Bu yazıda, baş boyun kontrolü olmayan hipotoni ve makrosefali ile Çocuk Nöroloji Kliniğine başvuran CH tanısı almış iki olgu sunulmuştur.

Olgular:

Olgu 1: Sekiz aylık erkek olgu, ilk kez beş aylıkken anne ile göz teması kuramama ve baş boyun kontrolü olmaması nedeni ile başvurdu. Prenatal ve natal öyküsünde özellik yoktu. Anne baba arasında akrabalık yoktu ve ailede bilinen genetik hastalık tariflemiyorlardı. Fizik muayenede, baş cevresi büyük, horizontal nistagmus mevcut, hipotonik, baş boyun kontrolü yok ve derin tendon refleksleri artmış olarak bulundu.

Olgu 2: Dört yaş erkek olgu, ilk kez 13 aylıkken nöbet nedeni ile başvurdu. Prenatal ve natal öyküsünde özellik yoktu. Fizik muayenede makrosefalik, baş boyun kontrolü yok, hipotonik ve derin tendon refleksleri artmış olarak bulundu. Nöromotor geriliği nedeni ile pekçok hekime başvurusu vardı. Nöbete yönelik antiepileptik tedavi başlandı. Olgularda makrosefali ve hipotoni olması nedeni ile metabolik testleri gönderildi ve Kranial Görüntüleme yapıldı. Olguların Kranial Görüntülemelerinde diffüz beyaz cevher tutulumu saptanması üzerine MR-spektroskopileri istendi, artmış N-asetil aspartik asit (NAA) piki saptandı, idrar organik asit analizi gönderildi, idrar organik asit analizinde de NAA artışı bulundu.

Tartışma: Baş çevresi ölçümü, çocuk muayenesinin önemli bir parçasıdır. Makrosefali tespit edildiğinde iyi alınmış bir öykü, dikkatli bir fizik muayene ve istenecek ileri nörogörüntüleme yöntemleri ve metabolik testler ile ayırıcı tanı yapılmaktadır. Makrosefaliye yol açan nadir durumlardan biri CH'dir.Klinik olarak CH; makrosefali, hipotoni, irritabilite ve buna eşlik eden beslenme bozuklukları ile karakterizedir.

Sonuç: Makrosefali, hipotoni ve nöromotor gelişme geriliği olan hastalarda lökodistrofik hastalıklar da düşünülmelidir. Kraniyal MR spektroskopide NAA piki CH için önemlidir. Metabolik testler ve genetik analiz tanıyı kesinleştirmektedir.