

BEYNİN KONJENİTAL MALFORMASYONLARI

Yrd. Doç. Dr. Eşref AKIL

D.Ü. T.F

Nöroloji A.B.D.

Beynin Konjenital Malformasyonları

• Canlı doğumların %1'inde görülür. 2000'nin üzerinde türü vardır. Fetal ölümlerin %75'ini oluşturur.

- %10'u kromozom anomalilerine,
- %10'u gebelikteki çevresel faktörlere,
- %20'si herediter,
- %60'inde etioloji belli değil.

Embriyoloji:

• Altıncı haftadan itibaren bu veziküller farklılaşarak prosensefalondan telensefal ve diensefal oluşur. Bunlardan da korteks, hemisferler, talamus ve hipofiz gibi yapılar meydana gelir.

• Mezensefalondan mezensefalunun iç yapısı gelişir, rombensefalondan pons, serebellum ve medulla oblongata farklılaşırlar

• Dorsal indüksiyonun gerçekleştiği 2-5. haftalar arasında olan problemlerle anensefali, miyelosel, Arnold-Chiari I-II gibi malformasyonlar oluşurken,

• Ventral indüksiyonun olduğu 5-10. haftalar arasındaki problemlerle Dandy-Walker, holoprosenfaliler, serebellar hipoplaziler, Arnold-Chiari IV gibi malformasyonlar ortaya çıkmaktadır.

• Gestasyonun 7. haftasında lateral ventrikülün subependimal tabakasında proliferasyona uğrayan kök hücrelerden nöron ve glialar meydana gelir.

• Bu bölgeye germinal matriks ya da germinal zon denir.

• Gestasyonun 8. haftasında ilk genç nöronlar germinal matriksten serebral korteksi oluşturmak üzere radyal olarak göçe başlarlar (nöronal migrasyon).

• Bu programlanmış süreç gestasyonun 7-24. haftaları arasında gerçekleşir.

• Bu nedenle 7-24. haftalar arasındaki zararlar (intrauterin infeksiyonlar, toksinler, kromozomal mutasyonlar, iskemi) serebral kortikal gelişim malformasyonlarını meydana getirir. Fakat daha sonraki haftalarda da malformasyonlar oluşabilir.

• Tuberoskleroz ve nörofibromatöz gibi nörokütane hastalıklar büyük ölçüde gestasyonun 8. haftasında nöronal proliferasyon ve farklılaşmayı etkileyen nedenlerle ortaya çıkarlar.

• Tüm bu gelişim sürecini etkileyen ajanların etki şiddeti ve süresine göre çoğu zaman tek bir anomali değil birkaç anomali birlikte meydana gelir.

•Örneğin aynı olguda agiri-pakigiri hem polimikrogiri, hem de değişik derecelerde korpus kallozum anomalisi ya da nörokütane hastalıklar görülebilir.

ORGANOGENEZ BOZUKLUKLARI

- (Beynin gelişmesi değişmiştir, histolojik gelişim normaldir)**
- Nöral tüp kapanma defektleri (meningomiyelosele en yaygın olanıdır)
- Chiari malformasyonları
- Sefaloseller
- Korpus kallosum agenezisi
- Dandy-Walker kompleksi
- Kraniosizis (meningosele, ensefalosele vs.)
- Beynin divertikülizasyon ya da yarıklanma bozuklukları
- Holoensefali (alobar, semilobar, lobar)
- Septo-optik displazi
- Sulkasyon ya da hücresele göç bozuklukları

ORGANOGENEZ BOZUKLUKLARI

- Agiri (lizensefali)
- Şizensefali
- Heterotopi
- Pakigiri, polimikrogiri
- Boyut bozuklukları
- Mikrosefali
- Makrosefali
- Yıkıcı lezyonlar
- Hidransefali
- Porencefali
- İnflamatuar hastalıklar (rubella, CMV, toksoplazmoz, herpes simplex)
- Hipoksi, toksikoz

HİSTOGENEZ BOZUKLUKLARI:

(Beynin genel yapısı normaldir, fakat kuraldışı hücrele devam eder ve ayırılmaşma sürer)

- Nörokütane sendromlar
- Nörofibromatoz
- Sturge-Weber sendromu
- Tuberoz skleroz
- Von Hippel-Lindau hastalığı
- Vasküler lezyonlar

Konjenital neoplazmalar

SİTOGENEZ BOZUKLUKLARI.

- Doğumsal metabolizma hastalıkları
- Aminoasidüriler
- Mukopolisakkoridazlar
- Lipidozlar
- Lökodistofiler

- Nöronal dejenerasyonlar

- Aksonal distrofiler

Nöral tüp kapanma defektleri

DANDY-WALKER KOMPLEKSİ

- Foramen magendinin gelişim yetersizliğine sekonderdir.

- Arka beyinin konjenital malformasyonu.

- Dördüncü ventrikülde kistik dilatasyon + değişen derecelerde verian aplazi / hipoplazi**

- Değişen derecelerde serebellar hemisferlerde ve dördüncü ventrikülde gelişim geriliği

- Serebellar hemisferler küçüktür

- Hidrocefali

ARNOLD-CHIARI MALFORMASYONU

- Serebellar gelişim bozuklukları gestasyonun 32.gününden itibaren postnatal 1 yıla kadar gelişebilir. Serebellum embriyolojik gelişimi diğer beyin yapıları ile karşılaştırıldığında en uzun sürendir.

- Chiari tip I:** Chiari malformasyonu **serebellar tonsillerin ve posterior vermisin** foramen magnumdan herniye olması ve spinomeduller bileşkeye bası yapmasıdır .

- Chiari Tip II'de:** ek olarak **alt medula** aşağıya doğru yer değiştirir, meduller nükleuslarda displazi ve lumbosakral meningomyelosele görülür.

- Tip III'de:** servikal spina bifida ve serebellar ensefalosel vardır.

- **Tüm tiplerinde hidrocefali** sıklıkla görülür. Etyoloji? Posterior fossanın küçük olması belki primer defekt?

ARNOLD-CHIARI MALFORMASYONU

- Hidrocefali ve sirengomyeli her iki tipte de (olguların %50'sinde) sıktır.

- Spinal kordun santralinde kistik kaviteler vardır, genellikle **servikal** bölümde, **kollarda bacaklarda** spastisite, **servikal bölgede** hipoalzeji, **ellerde** amyotrofi, **el ve kollarda dokunma ve vibrasyon** duyusunun; **korunduğu, ağrı** algısı **kaybı** yapar.

Prezentasyon/Bulgular&Semptomlar

- Tip1:** Genellikle **asemptomatik**, ancak hayatın ileri dönemlerinde hidrocefali, başağrısı, aşağı vuran nistagmus, alt kranial sinir anomalileri ve spastik kuadriparezi görülebilir.

Prezentasyon/Bulgular&Semptomlar

- Tip 2:** Çocukluk çağında hidrocefali ve meningomyelosele ve multiple kranial sinir anomalileriyle ilişkili olabilir.

- Meningomyelosele** bacaklarda flask paralizi idrar kaçırma, reflekslerin kaybı, bacaklarda ve sakral bölgede dokunma hissinin kaybı, menenjit en sık lumber sinir kökleri ve meninkslerin çevreyle kontagma bağlıdır.

- MMR** Dandy-Walker da sıktır.

•Nöbetler

Diagnostik İnceleme

•**Sagittal** Kesitli MR; **Tüm olguları saptar.**

•Eğer sirengomiyeli veya hidromiyeli şüphesi varsa **Servikal MR**

•Lomber MR **meningomyoelisel** saptar.

Tedavi

•**Hidrocefali için** ventrikulaatrial veya ventrikuloperitoneal şant gerekebilir.

•**Chiari malformasyonu** posterior fossa dekompresyonuna neden olabilir.

—Eğer hidromiyeli ile beraberse posterior fossa genişletmesi ve servikal bölgenin dekompresyonu gerekebilir;hidromiyeli drenajının sonuçları çeşitlidir.

•Meningomyoelisel cerrahi müdahalesi ve kapatılması menenjitte neden olabilir.

•Antikonvulsan medikasyonlar gerekebilir.

Prognoz/Komplikasyonlar

•**Tip1 malformasyonlar** sirengomiyeli yoksa ya da cerrahi girişim gerektirmiyorsa **iyi** prognozludur.

•**Tip 2** malformasyonlar **kötü prognozludur**; az sayıda hasta erişkin yaşa kadar hayatta kalır.

•Hidromiyeli veya sirengomiyeli fonksiyon anlamında **kötü** prognozludur; hastalar genelde tekerlekli sandalyeye bağlı kalır.

Prognoz/Komplikasyonlar

•Dandy-Walker sendromu ve meningomyoelisel **kötü** prognozludur; hastalar nadiren erişkin çağa ulaşır.

•Mental retardasyon ve nöbetler sıktır.

•Rekurren menenjit meningomyoeliselde sıktır.

SEREBRAL KORTİKAL GELİŞİM MALFORMASYONLARI

Hemimegalensefali

Lizensefali

Heterotopi

Fokal Kortikal Displazi