

# Konjenital Perisilviyan Sendrom; Üç Olgu Sunumu

Congenital Perisylian Syndrome; Report Of Three Cases

<sup>1</sup>Uzm.Dr. Uluç YİŞ

<sup>2</sup>Uzm.Dr. Murat BAŞTEMİR

<sup>1</sup>Gaziantep Çocuk Hastanesi, Çocuk Nöroloji Bölümü

<sup>2</sup>Özel Gazi Medikal Tıp Teşhis Merkezi Radyoloji ve Manyetik Rezonans Laboratuvarı

Gaziantep Tıp Dergisi 2009;15(3):23-25.

## Özet

Konjenital bilateral perisilviyan sendrom, psödobulber parezi, kognitif bozukluklar, epilepsi ve beyin manyetik rezonans incelemesinde bilateral perisilviyan kortikal displazi ile karakterize nadir görülen bir nörolojik hastalıktır. Bu yazıda psikomotor retardasyon, konuşma geriliği ve beslenme güçlüğü ile başvuran ve konjenital bilateral perisilviyan sendrom tanısı alan üç vaka nadir görülmesi nedeni ile sunulmaktadır.

**Anahtar Kelimeler:** Konjenital perisilviyan sendrom, Beslenme güçlüğü, Konuşma gecikmesi

## Abstract

Congenital perisylian syndrome is a rare neurological disorder characterized by pseudobulbar palsy, cognitive deficits, epilepsy associated with bilateral perisylian cortical dysplasia on magnetic resonance imaging. We herein report three cases with congenital bilateral perisylian syndrome who presented with psychomotor retardation, speech delay and feeding difficulty because of the rarity of the syndrome.

**Key words:** Congenital perisylian syndrome, Feeding difficulty, Speech delay

## Giriş

Polimikrogiri, anormal giral patern, kalınlaşmış korteks ve gri beyaz cevher ayrımında düzensizlik ile karakterize bir santral sinir sistemi gelişimsel anomalisidir. Bilateral perisilviyan polimikrogiri en sık görülen polimikrogiri çeşididir. Konjenital perisilviyan sendrom ise pseudobulber parezi, beslenme problemleri, ağızdan salya gelme, dil hareketlerinde kısıtlılık, konuşma gecikmesi, dizartri, mental retardasyon ve epilepsi ile karakterize bir sendromdur (1,2). Ailesel vakalar olmakla birlikte değişik kalıtım şekilleri tanımlanmıştır (3-5). Bu yazıda gelişme geriliği, konuşamama, beslenme problemleri ile getirilen ve konjenital perisilviyan sendrom tanısı alan ikisi kardeş üç vaka sunulmaktadır.

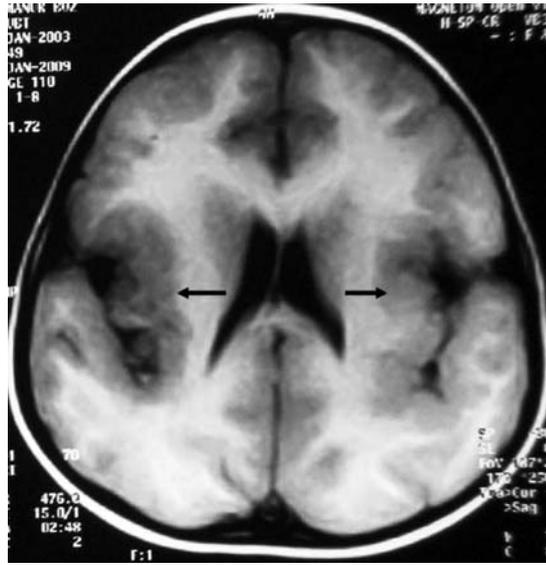
## Olgu Sunumları

Sırasıyla beş ve yedi yaşlarında olan iki kardeş konuşamama yakınması ile getirildi. Her iki vaka da zamanında normal spontan vajinal yolla sorunsuz olarak dünyaya gelmişti. Anne ve baba arasında akrabalık olmayan ve biri kız diğeri erkek olan iki kardeş iki yaş civarında yürümeye başlamış olmalarına rağmen kişisel sosyal ve dil gelişim alanlarında gerilik mevcuttu. İki kardeşte sadece anne ve baba şeklinde anlaşılması zor tekli kelimeler söyleyebiliyor ve sadece basit komutları yerine getirebiliyorlardı.

Yüz ifadelerinde donukluk olan vakaların ağızlarından sürekli salya akmakta ve ağırlıklı olarak sıvı gıdalar ile beslenmekteydiler. İki kardeşin nörolojik muayenesinde yutma güçlüğü, çiğneme problemi, fasyal diparezi ve konuşma güçlüğünü içeren psödobulber parezi bulguları saptanırken diğeri nörolojik ve sistemik muayeneleri normaldi. Vakaların beyin manyetik rezonans incelemesinde supratentoriyel serilerde bilateral insuler ve perisilviyan lokalizasyonda gri cevherde kalınlaşma, giral paternin kaybolması ve gri beyaz cevher sınırının düzleşmesi ile karakterize polimikrogirik görünüm izlendi (Resim 1).

Uzm. Dr. Uluç YİŞ, Gaziantep Çocuk Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD.  
Adres : Gaziantep Çocuk Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD. Şahinbey / GAZİANTEP  
Tel: 0342 360 08 88 Dahili: 3478 E-mail: uluyis@yahoo.com

Geliş Tarihi: 18.05.2009 Kabul Tarihi: 09.09.2009



**Resim 1.** Bilateral insuler ve perisilviyan lokalizasyonda gri cevherde kalınlaşma, giral paternin kaybolması ve gri beyaz cevher sınırının düzleşmesi ile karakterize polimikrogririk görünüm (oklar)

Üçüncü vaka yedi aylık kız hasta olup gelişme geriliği ve emememe yakınması ile getirilmişti. Anne ve baba arasında akrabalık olmayan hastanın sorunsuz bir hamilelik sonrası zamanında doğduğu öğrenildi. Olgunun doğumdan itibaren orofaringeal disfonksiyonu olduğu ve beslenme problemi yaşadığı, başını beş aylıkken tuttuğu ve halen destekli oturamadığı öğrenildi. Nörolojik muayenesinde santral hipotoni, dört yönlü refleks artışı ve hafif spastisite saptanan hastanın yüz mimiklerinde donukluk ve bilateral nazolabiyal sulkuslarda silinme mevcuttu. Vakanın beyin manyetik rezonans incelemesinde supratentoriyel serilerde bilateral insuler, perisilviyan lokalizasyon ve pariyetal loblarda gri cevherde kalınlaşma, giral paternin kaybolması ve gri beyaz cevher sınırının düzleşmesi ile karakterize polimikrogririk görünüm izlendi.

Mevcut radyolojik ve klinik bulgularla konjenital perisilviyan sendrom tanısı alan hastalar halen özel eğitim ve rehabilitasyon programına devam etmektedirler.

### Tartışma

Polimikrogriri santral sinir sisteminin gelişimsel bir anomalisi olup bilateral frontal, perisilviyan ve mesial oksipital lokalizasyonlarda olabilmektedir (1). Polimikrogriri genetik ve genetik dışı nedenlerle (konjenital sitomegalovirüs enfeksiyonu, serebrovasküler olaylar, plasental yetmezlik gibi) oluşabilmektedir (1,6). En nadir görülen tipi perisilviyan yerleşimdir.

Bilateral perisilviyan polimikrogriri, mental retardasyon, epilepsi ve psödobulber parezi şeklinde klinik bulgulara neden olmaktadır. Önemli başvuru nedenlerinden olan konuşma ve beslenme güçlüğünün nedeni psödobulber parezidir. Vakalarımızda ana başvuru nedenleri konuşma gecikmesi ve beslenme problemleriydi.

Ailesel vakalar ile birlikte farklı kalıtım şekilleri bildirilmektedir (3-5). Beş ailede aday lokus Xq28 kromozomu üzerinde tanımlanmışken bilateral frontopariyetal polimikrogriri olan hastalarda GPR56 geninde mutasyonlar tanımlanmıştır (4,7). Roll ve arkadaşları (8) ciddi epileptik nöbetler ve mental retardsyonu olan bir hastada Xq22 kromozomu üzerine yerleşmiş SRPX2 mutasyon tanımlamışlardır. Son olarak Santos ve arkadaşları (9) sekiz etkilenmiş üyesi olan bir ailede aday lokusu Xq27 kromozomunda saptamışlardır. Çalışmalardan anlaşılacağı üzere net belirlenmiş sorumlu gen olmadığından klinik ve radyolojik bulgular tanıya ulaşmada en önemli ipuçlarıdır.

Hastalığın önemli klinik bulgularından biri de epilepsidir. En sık görülen nöbet tipi atipik absans olup bunu atonik-tonik ve jeneralize tonik-klonik nöbetler izlemektedir. En az görülen nöbet tipi ise parsiyel nöbetlerdir. Vakaların %55'inde nöbetler tedaviye dirençlidir. Elektroensefalografide sentroparietal bölgelerde keskin yavaş dalga nadiren de multifokal deşarjlar saptanmaktadır (10). Hastalarımızda epileptik nöbet öyküsü olmamakla birlikte aileler nöbetler konusunda bilgilendirilmiştir.

Sonuç olarak konuşma geriliği ve beslenme güçlüğü ile çocuk nöroloji polikliniğine başvuran ve muayenelerinde psödobulber parezi saptanan hastalarda bilateral perisilviyan sendrom akılda bulundurulmalı ve tanıya ulaşmak için beyin manyetik rezonans incelemesi yapılmalıdır.

### Kaynaklar

1.Gropman AL, Barkovich AJ, Vezina LG, Conry JA, Dubovsky EC, Packer RJ. Pediatric congenital bilateral perisylvian syndrome: clinical and MRI features in 12 patients. *Neuropediatrics*. 1997;28:198-203.

- 2.Kuzniecky R, Andermann F, Guerrini R. Congenital bilateral perisylvian syndrome: study of 31 patients. The CBPS Multicenter Collaborative Study. *Lancet*. 1993;341:608–612.
- 3.Guerreiro MM, Andermann E, Guerrini R, Dobyns WB, Kuzniecky R, Silver K, et al. Familial perisylvian polymicrogyria: A new familial syndrome of cortical maldevelopment. *Ann Neurol*. 2000;48:39–48.
- 4.Villard L, Nguyen K, Cardoso C, Martin CL, Weiss AM, Sifry-Platt M, et al. A locus for Bilateral Perisylvian Polymicrogyria maps to Xq28. *Am J Hum Genet*. 2002;70:1003–1008.
- 5.Yoshimura K, Hamada F, Tomoda T, Wakiguchi H, Kurashige T. Focal pachypolymicrogyria in three siblings. *Pediatr Neurol*. 1998;18:435–438.
- 6.Barkovich AJ, Lindan CE. Congenital cytomegalovirus infection of the brain: imaging analysis and embryologic considerations. *Am J Neuroradiol*. 1994;15:703–715.
- 7.Piao X, Basel-Vanagaite L, Straussberg R, Grant PE, Pugh EW, Doheny K, et al. An autosomal recessive form of bilateral frontoparietal polymicrogyria maps to chromosome 16p12.2-21. *Am J Hum Genet*. 2002;70:1028–1033.
- 8.Roll P, Rudolf G, Pereira S, Royer B, Scheffer IE, Massacrier A, et al. SRPX2 mutations in disorders of language cortex and cognition. *Hum Mol Genet*. 2006;15:1195–1207.
- 9.Santos NF, Se Colin R, Brandao-Almeida IL, Silva SM, Torres FR, Tsuneda SS. A new candiadate locus for bilateral perisylvian polymicrogyria mapped on chromosome Xq27. *Am J Med Genet*. 2008; 146:1151–1157.
- 10.Baykan-Kurt B, Sarp A, Gökuyigit A, Tuncay R, Çaliskan A. A clinically recognizable neuronal migration disorder: congenital bilateral perisylvian syndrome. Case report with long-term clinical and EEG follow-up. *Seizure*. 1997;6:487–93.