

A rare cause of basal ganglia calcification: Down syndrome

Bazal gangliyon kalsifikasyonunun nadir bir nedeni: Down sendromu

Sedat Işıkkay¹

¹Gaziantep Children's Hospital, Pediatric Neurology Clinic, Gaziantep, Turkey

Abstract

Down syndrome, the most common chromosomal abnormality, may be associated with various neurologic complications such as mental retardation, epilepsy, and basal ganglia calcification. Basal ganglia calcification is a rare complication which can be determined in children with Down syndrome. Herein, we have reported a case of Down syndrome in a 6-year-old boy presented with epilepsy, and basal ganglia calcification. In conclusion, patients with Down syndrome should be suspected for the presence of other neurologic disorders.

Keywords: Basal ganglia calcification; child; Down syndrome

Özet

Down sendromu en sık görülen kromozom anomalisi olup mental retardasyon, epilepsi ve bazal ganglion kalsifikasyonu gibi çeşitli nörolojik komplikasyon ile ilişkili olabilir. Bazal gangliyon kalsifikasyonu, Down sendromlu çocuklarda saptanabilen nadir bir komplikasyondur. Bu olgu sunumunda biz, epilepsi ve bazal ganglion kalsifikasyonu olan altı yaşında Down sendromu olan bir olguyu sunuyoruz. Sonuç olarak, Down sendromlu hastalarda diğer nörolojik hastalıkların var olabileceğinden şüphelenilmelidir.

Anahtar kelimeler: Bazal gangliyon kalsifikasyonu; çocuk; Down sendromu

Giriş

Down sendromu, tipik yüz görünümü ile karakterize en sık görülen kromozom anomalisidir. Bu olgularda inme, mental-motor gerilik, hipotoni, epilepsi ve bazal ganglion kalsifikasyonu görülebilen nörolojik komplikasyonlardır. Bazal gangliyon kalsifikasyonları ise Down sendromlu olgularda nadir olarak görülen (%0.3-0.6) bir komplikasyondur (1-3). Bu olgu sunumunda asemptomatik bazal ganglion kalsifikasyonu saptanan Down sendromlu bir olguyu sunuyoruz. Down sendromlu olgularda farklı nörolojik komplikasyonların gelişebileceğine dikkati çekmek istiyoruz.

Olgu Sunumu

Altı yaşında Down sendromu tanılı erkek hasta gözlerinde kayma, kollarda ve bacaklarda klonik atım şeklinde yaklaşık beş dakikayı bulan ateşsiz nöbet geçirme şikayeti ile kliniğimize başvurdu. Hastanın bir ay önce de beş dakika süreli jeneralize tonik klonik tipte nöbet geçirdiği ifade ediliyordu. Özgeçmişinden üç aylıkken Down sendromu tanısı almış olduğu öğrenildi. Soy geçişinde özellik yoktu. Fizik muayenede; vital bulguları normal sınırlar içinde olan hastanın vücut ağırlığı 25 kg (10-25 persantil), boyu 130 cm (10-25 persantil) ve baş çevresi 53 cm (50 persantil) idi. Hipertelorizm, düşük nazal köprü, aşağı yerleşimli kulaklar, epikantus, küçük çene ve her iki el ayasında simian çizgisi mevcuttu. En iyi mezokardiak odakta duyulan 2/6

şiddetinde pansistolik üfürüm saptandı. Göz dibi muayenesi normal idi.

Laboratuvar incelemelerinde; serum kalsiyum düzeyi 9.2 mg/dl (8.4-10.2 mg/dl), fosfor 4.5 mg/dl (3.7-5.6 mg/dl), alkalin fosfat 219 IU/l (105-420 IU/l), tam kan sayımı, böbrek ve karaciğer fonksiyon testleri ve tiroid fonksiyon testleri normal idi. Serum dokütransglutaminaz IgA ve TORCH serolojisi negatif idi. Karyotip analizi tirozomi 21 ile uyumlu idi. Bilgisayarlı beyin tomografisinde bazal ganglionlarda bilateral kalsifikasyon saptandı (Resim 1). Paratiroid hormon düzeyi 30 pg/ml (1-43 pg/ml), seruloplasmin 22 mg/dl ve 24 saatlik idrarda bakır düzeyi 1.5 mg/molCr (0.36-7.56 mg/molCr) idi. Tandem mass spektroskopisi (tandem MS) ve organik asit profili normal idi. Ekokardiografik incelemesinde 3 mm genişliğinde perimembranöz ventriküler septal defekti mevcuttu. Uyanıklık elektroensefalografisinde (EEG) biokspital keskin dalga aktivitesi mevcuttu. Epilepsi tanısı konulan hastaya sodyum valproat tedavisi başlandı. Hasta poliklinik izlemine alındı. İki ay sonra kontrole gelen hastanın nöbetleri kontrol altında idi.

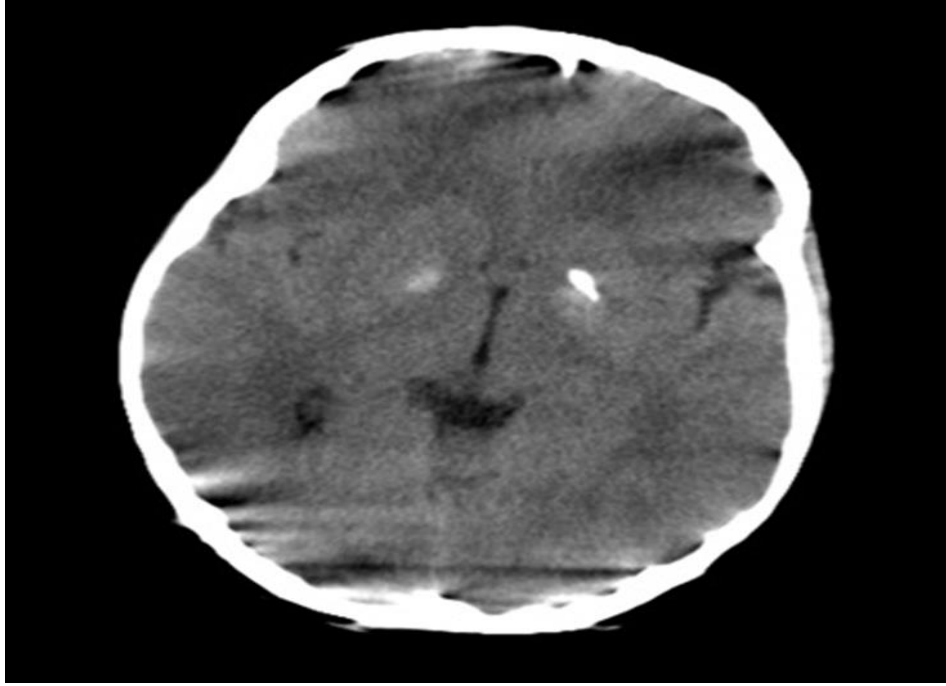
Tartışma

Down sendromlu hastalarda mental retardasyon, epileptik nöbetler, erken yaşlanma, Alzheimer hastalığı, inme ve bazal ganglion kalsifikasyonu gibi çeşitli nörolojik komplikasyonlar görülebilmektedir. Bu olgularda bazal ganglion kalsifikasyon sıklığı (%0.3-0.6) genel topluma (%10-45) göre çok

Correspondence: Sedat Işıkkay, Gaziantep Children's Hospital, Pediatric Neurology Clinic, Gaziantep, Turkey
Tel: + 90 505 6911370
dr.sedatisikay@mynet.com

Received: 07.02.2014 **Accepted:** 08.03.2014
ISSN 2148-3132 (print) ISSN 2148-2926 (online)
www.gaziantepmedicaljournal.com
DOI: 10.5455/GMJ-30-151703





Resim 1. Bilgisayarlı beyin tomografisinde bilateral bazal ganglion kalsifikasyonunun görünümü

yüksektir (1-4). Bazal ganglion kalsifikasyonu normal popülasyonda genellikle 40 yaşın üzerinde görülmektedir. Down sendromunda bazal ganglion kalsifikasyonları daha erken yaşlarda görülebilmektedir. Bunun nedeni Down sendromlu olguların prematür yaşlanmasına bağlı geliştiği düşünülmektedir (5). Down sendromunda bazal ganglion kalsifikasyonunun nedeni ve patofizyolojisi bilinmemektedir. Takashima ve arkadaşları (4) bazal ganglion kalsifikasyonlarının özellikle globus pallidus alanlarında lokalize olduğunu, kalsifikasyonun yaş ile arttığını ve bu alanlara komşu damarlarda amiloid dejenerasyonun geliştiğini saptamışlardır. Bazal ganglion kalsifikasyonları Down sendromlu hastalarda genellikle asemptomatiktir. Bu kalsifikasyonlar genellikle de santral incelemenin gerektiği bir durumda rastlantısal olarak saptanmaktadır (2,6). Patolojik bazal ganglion kalsifikasyonu ise endokrin ve metabolik bozukluklar, genetik sendromlar, enfeksiyon hastalıkları ve toksik durumlar ile ilişkilidir. Hipoparatiroidizm ve psödohipoparatiroidizm patolojik bazal ganglion kalsifikasyonunun en sık nedenleridir. Enfeksiyon hastalıklarına ikincil olarak gelişen kalsifikasyonlar multipl ve asimmetriktir. Metabolik ve kalıtsal hastalıklarda görülen kalsifikasyonlar simetrik ve bilateraldir (7). Olgumuzda cilt bulgularının yokluğu ile nörokutanöz hastalıklar; normal sınırlar içinde bulunan serum kalsiyum, fosfor ve parathormon düzeyleri ile hipoparatiroidi, psödohipoparatiroidi ve hiperparatiroidi; normal sınırlar içinde bulunan tiroid fonksiyon testleri ile hipotiroidizm; geçirilmiş bir intrakraniyal enfeksiyona ait öykünün yokluğu ve kalsifikasyonların simetrik ve bilateral olması ile enfeksiyon hastalıkları ve 24 saatlik idrarda normal düzeyde olan bakır atılımı, normal sınırlar içinde bulunan arteriyel kan gazı ve tandem MS sonuçları ile

kalıtsal metabolik hastalıklar dışlandı. Serebral kalsifikasyon, epilepsi ve Çölyak hastalığı birlikteliği CEC sendromu olarak tanımlanmıştır. Bu sendromda en sık oksipital epilepsi görülmekte olup kalsifikasyonlar genellikle oksipital bölgede görülmektedir. Down sendromlu hastalarda Çölyak hastalığı sık olarak görülmesine rağmen bugüne kadar CEC sendromlu olgu tanımlanmamıştır (8). Ayrıca, epilepsi tanılı hastalar da Çölyak hastalığı sık görülmektedir (9). Sunulan olgunun Down sendromu ve epilepsisi olması nedeniyle Çölyak hastalığı açısından değerlendirilmiştir.

Sunulan olguda ayrıca, konjenital kalp hastalığı ve psikososyal gelişim geriliği vardı. Down sendromlu çocuklarda konjenital kalp hastalıkları, hipotiroidi, boy kısalığı gibi endokrinolojik problemler, kalça çıkığı, çölyak hastalığı, büyüme gelişme geriliği, psikososyal mental gerilik, hipotoni diğer görülebilen hastalıklardır (10-15). Bu nedenle Down sendromu tanısı konulan hastalar multisistemik olarak değerlendirilmelidir. Hastaların saptanan hastalıklar açısından izlemi ve tedavisi çok önemlidir.

Sonuç olarak, bilateral bazal ganglion kalsifikasyonu Down sendromlu çocuk hastalarda beklenen nadir bir komplikasyondur. Bu olguların endokrin, metabolik ve enfeksiyon hastalıkları ile ayırıcı tanısı yapılmalıdır.

Kaynaklar

1. Harrington MG, Macpherson P, McIntosh WB, Allam BF, Bone I. The significance of the incidental finding of basal ganglia calcification on computed tomography. J Neurol Neurosurg Psychiatry 1981;44(12):1168-70.
2. Thase ME. Basal ganglia calcification and psychosis in Down's syndrome. Postgrad Med J 1984;60(700):137-9.

3. Mann DM. Calcification of the basal ganglia in Down's syndrome and Alzheimer's disease. *Acta Neuropathol* 1988;76(6):595-8.
4. Takashima S, Becker LE. Basal ganglia calcification in Down's syndrome. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 1985;48(1):61-4.
5. Wisniewski KE, French JH, Rosen JF, Kozlowski PB, Tenner M, Wisniewski HM. Basal ganglia calcification (BGC) in Down's syndrome (DS)--another manifestation of premature aging. *Ann N Y Acad Sci* 1982;396:179-89.
6. Okano S, Takeuchi Y, Kohmura E, Yoshioka H, Sawada T. Globus pallidus calcification in Down syndrome with progressive neurologic deficits. *Pediatr Neurol* 1992;8(1):72-4.
7. Verulashvili IV, Glonti LSh, Miminoshvili DK, Maniia MN, Mdivani KS. Basal ganglia calcification: clinical manifestations and diagnostic evaluation. *Georgian Med News* 2006;140:39-43.
8. Gobbi G. Coeliac disease, epilepsy and cerebral calcifications. *Brain Dev* 2005;27(3):189-200.
9. Işıkay S, Kocamaz H. Prevalence of celiac disease in children with idiopathic epilepsy in southeast of Turkey (Celiac disease in children with idiopathic epilepsy). *J Pediatr Neurol* 2014 (in press).
10. Jamil K, Abdul Rashid AH, Ibrahim S. Hip dislocation in Down syndrome. *J Pediatr Orthop B* 2014;23(2):204.
11. Lee KY, Lee KS, Weon YC. Asymptomatic moyamoya syndrome, atlantoaxial subluxation and basal ganglia calcification in a child with Down syndrome. *Korean J Pediatr* 2013;56(12):540-3.
12. Faria PF, Nicolau JA, Melek MZ, Oliveira ND, Bermudez BE, Nisihara RM. Association between congenital heart defects and severe infections in children with Down syndrome. *Rev Port Cardiol* 2014;33(1):15-8.
13. Ellis H. John Langdon Down: Down's syndrome. *J Perioper Pract* 2013;23(12):296-7.
14. Malak R, Kotwicka M, Krawczyk-Wasielewska A, Mojs E, Samborski W. Motor skills, cognitive development and balance functions of children with Down syndrome. *Ann Agric Environ Med* 2013;20(4):803-6.
15. Mårild K, Stephansson O, Grahnquist L, Cnattingius S, Söderman G, Ludvigsson JF. Down syndrome is associated with elevated risk of celiac disease: a nationwide case-control study. *J Pediatr* 2013;163(1):237-42.

How to cite:

Işıkay S. A rare cause of basal ganglia calcification: Down syndrome. *Gaziantep Med J* 2014;20(2):190-192.