

Kernikterus ve Distoni

Çağatay ÖNCEL *, Münevver ÇELİK **, Kerem GÜNER *, Hulki FORTA **

ÖZET

Kernikterus çocuklarda ve erişkinlerde ekstrapiramidal bozukluğun nadir bir sebebidir. Semptomlar sarılıklı neonatalde doğumun 2. veya 3. günü gelişir. İnfant ilgisizdir, solunum zorluğu mevcuttur, emmesi zayıftır, infantların çoğu ilk bir kaç haftada ölür. Yaşayanlar; mental retarde, sağır, hipotoniktirler (1,2,6,7). Ender olarak daha az serebral hasarı olanlar mental olarak normaldir veya hafif mental gerilik gösterir. Bunlar değişik nörolojik sekeller geliştirirler; koreoatetoz, distoni, ekstremitte rijiditesi gibi (1,8). Kernikterus gelişmiş yaşayan hastaların subtalamik nukleuslarında, globus pallidus, talamus, okülomotor, koklear sinir çekirdeklerinde hiperbilirübine-miye bağlı lezyonlar bulunur. Nadiren kernikterusa ait semptomların gecikmiş olarak ortaya çıkabileceği bildirilmiştir (1,8). Bu yazıda 10 yaşında distoni ile prezente olan ve kernikterus tanısı alan bir olgunun sunulması amaçlanmıştır.

Anahtar kelimeler: Kernikterus, distoni, kranial MR bulgusu

Düşünen Adam; 2002, 15(2): 122-124

SUMMARY

Kernicterus is an uncommon cause of extrapyramidal disorders in childhood. Early symptoms of kernicterus which develop in the second or third day neonatally, are jaundice, lethargy, respiratory distress and poor feeding. Death may follow in the first few weeks in most cases. Survivors may develop mental retardation, hearing loss and hypotonia. Seldom, survivors with minor serebral damage may have normal IQ or may have learning disorders and late symptoms of choreoathetosis, dystonia, rigidity in limbs or paroxysmal dyskinesias may develop. In kernicterus, lesions due to hyperbilirubinemia are found in serebral regions like subthalamic nuclei, globus pallidum, thalamus and oculomotor and cochlear nuclei. Late onset of symptoms of kernicterus are rarely reported. In this case report; 10 year old girl with kernicterus which presented with dystonia is discussed.

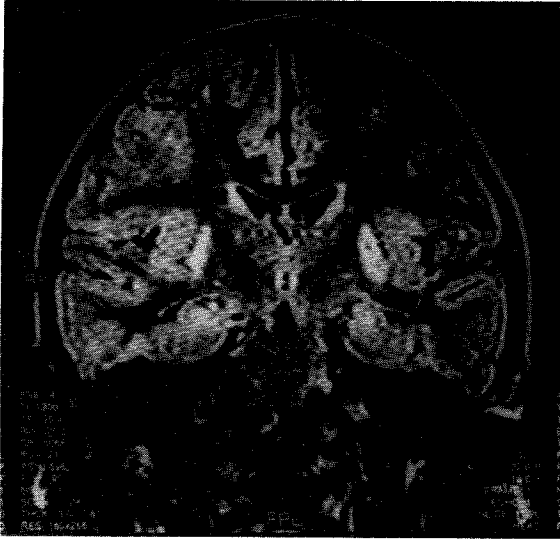
Key words: Kernicterus, dystonia, MR imaging

OLGU SUNUMU

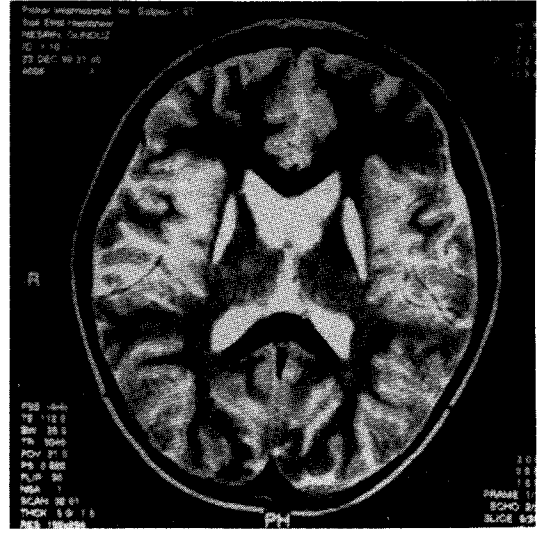
On yaşında kız çocuğu sağ kol ve bacağına istemsiz hareket yakınmasıyla Şişli Etfal Hastanesi Nöroloji Polikliniğine başvurdu. Özgeçmişinde doğumunun ilk ve 2. gününde sarılık ortaya çıktığı ve fototerapi tedavisi görerek on günde hastaneden taburcu edildiği öğrenildi. Dört yaşına kadar gelişiminin normal olduğu, 4 yaşında iken 15 gün kadar sürüp geçen sağ kolunda kasılma ortaya çıktığı belirtildi. Yedi

yaşında sağ kol ve bacağına hareketle ve yürürken artan istemsiz hareketler ortaya çıktığı ve 3 yıldır devam ettiği öğrenildi. Bu kasılmaların psişik faktörlerle ortaya çıkmadığı, gün içinde dalgalanmadığı, uykuda iken hafiflediği belirtildi.

Nörolojik muayenesinde; bilinci açık, koopere idi, afazi, apraksi, agnozi saptanmadı. Minimental 19/30 olarak değerlendirildi. Kranial sinir muayenesi normaldi, motor sistem muayenesinde patella ve aşıl



Şekil 1.



Şekil 2.

refleksleri artmıştı (+++), duyu ve serebellar sistem muayeneleri normaldi. Ekstrapiramidal sistem muayenesinde sağ kol ve bacakta yürüme esnasında daha belirgin olan distonik hareketler mevcuttu, bu hareketler yürümesini bozuyor ve distonik bir yürüme gözleniyordu. Laboratuvar tetkiklerinden; hemogram, biyokimya, sedimentasyon, tam idrar tahlili, tiroid, fonksiyon testleri, EKG, akciğer PA grafi normal sınırlarda idi. Yapılan odimetrik tetkik normaldi ve göz muayenesinde Kayser-Fleisher halkası tesbit edilmedi. Kranial MR'ında bilateral globus pallidus ve putamende T2 serilerde hiperintensite ve T1 serilerde hipointensite tesbit edildi (Şekil 1, 2). Hasta bu bulgularla kernikterus tanısı aldı.

TARTIŞMA

Olgumuz 10 yaşında sağ hemidistoni ile başvurmuş, yenidoğan sarılığı öyküsü alınmış, kranial MR'ında bilateral globus pallidusta T2 serilerde hiperintensite, T1 serilerde hipointensite görünümü saptanmıştır. Pediatrik popülasyonda basal ganglion lezyonlarına yol açan hastalıklar; hipoksi, CO zehirlenmesi, yenidoğan metabolizma hastalıkları, demiyelinizan hastalıklar, Hallervorden Spatz, Wilson, Leigh, kernikterustur (1,3). Hastamızın hipoksi ve karbonmonoksit zehirlenmesinden geçmediği anamnezinden öğrenildi. Koreoatetoz, epilepsi, görme bozukluğu tesbit edilmemesi ile Hallervorden Spatz; ensefalopati, beyin

sapı tutulumu olmayışı ile Leigh; göz muayenesinde Kayser-Fleisher halkasının saptanmaması nedeniyle Wilson hastalıklarından uzaklaşıldı (1,5). Hastalığın progresif bir gidiş göstermemesi, multisistem tutulumunun olmaması, yapılan biyokimyasal tetkiklerin normal sınırlarda oluşu nedeniyle metabolik hastalıklardan; kranial görüntüleme ve klinik gidişin uyumlu olmaması nedeniyle demiyelinizan hastalıklardan uzaklaşıldı.

Kernikterus, Rh veya ABO uyumsuzluğuna sekonder eritroblastozis fetalise veya hepatik glukronil transferaz enzimi eksikliğine bağlı olarak gelişir. Serum bilirübini çoğunlukla 25 mg/dL'nin üzerindedir. Kernikterusla yapılan çalışmalarda kranial MR görüntüsünün oldukça tipik olduğu; başlıca globus pallidus hiperintens görünümü saptandığı bildirilmiştir, bildirilerin çoğu yenidoğan dönemindeki olguları içermektedir (3,4). Hastamızın yenidoğan dönemindeki sarılık öyküsü, fototerapi tedavisi almış olması ve kranial MR bulguları kernikterusla uyumlu idi. Yenidoğanda glukronil transferaz enzimi eksikliğine bağlı indirekt hiperbilirubinemiye yol açarak kernikterusa sebebiyet veren diğer bir hastalık Crigler-Nijjar sendromudur (1). Hastamızın kendisinde, anne ve babasında incelenen serum bilirubin düzeylerinin normal sınırlarda tesbit edilmesinden dolayı bu herediter hastalıktan uzaklaşıldı. Sunduğumuz hastanın MR özellikleri yanısıra, ekstrapiramidal sendromun 4 yaşında

başlamış olması diğer bir özelliğidir. Kernikterus genellikle yenidoğan döneminden itibaren semptomatik olmakla birlikte erişkin dönemde nadir semptomatik olan olgular bildirilmiştir (1,2,8). Sonuç olarak olgumuz kernikterusa sekonder ılımlı mental retardasyona ve geç başlangıçlı distoni vakalarına nadir bir örnektir.

KAYNAKLAR

1. Adams D: Raymond, principles of the neurology. Sixth Edition, McGraw-Hill Company, San Francisco 1997.
2. Maisels J, Newman TB: Kernicterus in otherwise health breast-

fed Term Newborns, Pediatrics 94(4):730-733, 1995.

3. Taveras JM: Neuroradiology, Third Edition, Williams and Wilkins, Baltimore s.250, 1996.

4. Kallias SS, Kriss VM: MR findings in kernicterus. AJNR 819-822, 1995.

5. Goetz CG, Pappert EJ: Textbook of the Clinical Neurology, First Edition, WB Saunders Company, Philadelphia, s.600-601, 699, 1999.

6. Rhine OW, Benitz EW: Bilirubin measurements and long-term Neurologic Outcome (Letters to Editor). Pediatrics 2(1):246-247, 1994.

7. Demirkıran M, Jancovic J: Paroksizmal Dyskinesia: Clinical features and classification. Annals of the Neurology 38(4):571-579, 1995.

8. Scott LB, Jancovic J: Delayed-onset progressive movement disorders after static brain lesions. Neurology 46(1):68-74, 1996.