

Poster Sunum

Nöropatoloji

PS418

TUBEROSKLEROZLU 3 OLGUDA KORTİKAL TÜBERLER

Aslı Çakır¹, Elif Çalış¹, Nazlı Çakıcı Başak², Ahmet Tulgar Başak², Ayşenur Cila³, Özlem Canöz⁴

¹İstanbul Medipol Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Patoloji Bölümü

²İstanbul Medipol Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Beyin Ve Sinir Cerrahisi Bölümü

³İstanbul Medipol Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Radyoloji Bölümü

⁴Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Patoloji Bölümü

GİRİŞ: Tuberoskleroz, tümör supresor genler olan TSC1 (hamartini kodlar) ve TSC2'de (tuberini kodlar) sporadik veya otozomal dominant kalıtılan mutasyonların olduğu multisistemik bir hastalıktır. En sık beyin olmak üzere göz, kalp, böbrek, deri ve akciğer gibi bir çok farklı organ etkilenir, hamartomlar ve benign tümörler oluşur. Başlıca nörolojik belirtiler, epilepsi, mental retardasyon ve davranış bozukluklarıdır. Bu posterde ilaca dirençli epilepsisi olan 3 Tuberoskleroz olgusunun beyin biyopsilerini sunmayı hedefledik.

OLGU: Tuberoskleroz ve ilaca dirençli epilepsi ile takip edilen 3 olgunun ikisi kız, biri erkekti. Hastaların yaşları 2, 12 ve 13 idi. 3 vaka da ilk epilepsi nöbetlerini bebeklik döneminde geçirmişti (4-8 aylık). Fizik muayene bulgularında hipopigmente lekeleri olan hastaların birinde malar rash, adenoma sebaceum; diğerinde de kalpte rabdomyom tespit edilmişti. Beyin görüntülemelerinde 3 vakada da kortikal çok sayıda tüber ve subependimal nodül izlendi. Bir vakaya temporal lobektomi, birine frontal lobektomi, diğerine ise temporal bölgedeki tüberlere eksizyonel biyopsi yapıldı. Lobektomi materyallerinde makroskopik olarak giruslarda genişleme dikkati çekti. Mikroskopik incelemede, normal nöronal laminasyonun kaybolduğu, sitolojik olarak anormal nöronlar izlendi. Bu bizar nöronlarda nükleol belirginliği, nissl cisimciklerinde anormal dağılımın olduğu dismorfik görünüm ve geniş eozinofilik sitoplazmanın izlendiği dev nöronlar görüldü. Bir vakada mikrokalsifikasyon yaygındı. Gliosis izlendi. Hastaların takiplerinde postoperatif dönemde 1-5 ay içerisinde nöbet görülmedi.

SONUÇ: Tuberosklerozda beyinde kortikal tüber, subkortikal heteropik nodül, displastik / balon hücre değişikliği gösteren nöronlar, subependimal nodül ve suependimal dev hücreli tümörler görülür. Kortikal tüberler epileptojenik odaklardır, nöbetler sıklıkla ilaca dirençlidir ve cerrahi gerektirir. Cerrahi sonrası epilepsiler azalsa da, sıklıkla, bir süre sonra tekrarlıyor olması, tuberosklerozda epilepsi gelişiminde başka mekanizmaların da varlığını göstermektedir.

Anahtar Kelimeler : Tüber, Tuberoskleroz, Beyin, Epilepsi