

## **Gaucher's Hastalığında Santral Sinir Sistemi Tutulumu: Radyolojik Demonstrasyon Olgu Sunumu**

Hatice Öztürkmen Akay\* , Alpaslan Kemal Tuzcu\*\*

### **ÖZET**

*Gaucher's hastalığı en sık görülen sfingolipid depo hastalığıdır. Santral sinir sistemi tutulumu çok nadirdir ve santral sinir sistemi tutulumu görüntüleme bulguları nonspesifiktir.*

*Bu olguda, Gaucher hastalığının santral sinir sistemi tutulumu serebrospinal sıvı incelemesi ile kanıtlanmış bir hastadaki bilgisayarlı tomografi ve manyetik rezonans bulguları tanımlanacaktır.*

*Anahtar Kelimeler: Gaucher's Hastalığı, Radyolojik Bulgu, Santral Sinir Sistemi*

## **Central Nervous System Involvement in Gaucher's Disease: Radiological Demonstration Case Report**

### **SUMMARY**

*Gaucher's disease is most common sphingolipid storage disease. Central nervous system involvement is very rare and imaging findings of this involvement is not specific.*

*In this case report, we described computed tomographic and magnetic resonance findings of cerebral involvement verified with cerebrospinal fluid examination in a patient with Gaucher's disease.*

*Key Words: Gaucher's Disease, Radiologic Imaging, Nervous System*

### **GİRİŞ**

Gaucher's hastalığı en sık görülen sfingolipid depo hastalığıdır. Glukoserebrosidlerin retiküloendotelial hücrelerde birikimi ile karakterizedir ve bu hücrelerin karakteristik görünümü Gaucher hücresi olarak isimlendirilir. Radyolojik olarak hastalarda en sık hepatosplenomegali ve kemik lezyonları görülür. Santral sinir sistemi tutulumu çok nadirdir ve santral sinir sistemi tutulumu görüntüleme bulguları nonspesifiktir (1,2).

Bu olguda, abdominal organ, kemik ve akciğer tutulumu yanında santral sinir sistemi tutulumu serebrospinal sıvı incelemesi ile kanıtlanmış bir hastadaki bilgisayarlı tomografi (BT) ve manyetik rezonans (MR) bulgularını

tanımladık ve literatürdeki bulgular eşliğinde tartıştık.

### **OLGU SUNUMU**

Yüksek ateş, halsizlik ve yaygın kemik ağrıları nedeniyle hastaneye başvuran 22 yaşında erkek hasta. Fizik bakışında karında yaygın hassasiyet ile birlikte hepatosplenomegali saptandı.

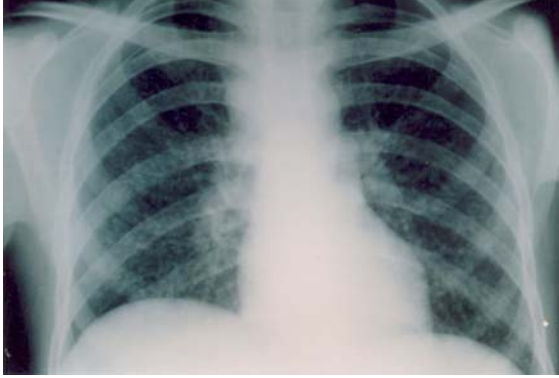
İlk radyolojik inceleme olarak yapılan abdominal ultrasonografisinde, karaciğer ve dalakta normal parankim ekojenitesi ile birlikte belirgin büyüme saptandı. Her iki böbrek grade iki diffüz ekojenite artışı göstermekte idi. Posteroanterior akciğer grafisinde her iki

\* Diyarbakır SSK Bölge Hastanesi

\*\* Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesi İç Hastalıkları A.D.



akciğerde tüm zonları tutan yaygın retiküler-mikronodüler milier patternde opasite artışı (Resim 1 a) nedeniyle elde olunan akciğer bilgisayarlı tomografisinde, her iki akciğer parankiminde alt zonlarda daha belirgin diffüz mikronodüler opasiteler izlendi (Resim 1 b).



**Resim 1 a.** PA akciğer grafisinde her iki akciğerde tüm zonları tutan yaygın retiküler-mikronodüler milier patternde opasite artışı,



**Resim 1 b.** Akciğer bilgisayarlı tomografisinde, her iki akciğer parankiminde alt zonlarda daha belirgin diffüz bilaterale retikülonodüler opasiteler.

Hiler ve mediastinal lenfadenopati, kavernöz veya fibrotik değişiklikler, bal peteği görünümü, hava kisti, plevral kalınlaşma veya effüzyon, bu opasitelere eşlik etmemekteydi. Hastanın, tüberküloza yönelik yapılan araştırmasında müspet bulgu yoktu. Hastanın kemik ağrılarında en yoğun olarak yakındığı kalça ve femur grafilerinde, her iki kalça eklemi ve eklemi oluşturan kemik yapılar

normal olarak değerlendirildi. Her iki femur distal metafizlerinde tipik Erlenmayer şişesi görünümünü anımsatan tübülyasyon kusuru izlendi (Resim 2).

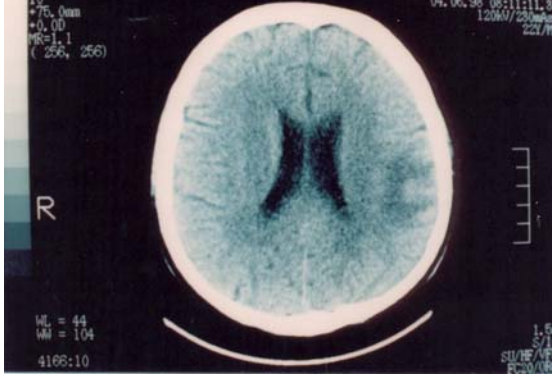


**Resim 2.** Her iki femur distal metafizlerinde tipik "Erlenmayer şişesi" görünümünü anımsatan tübülyasyon kusuru

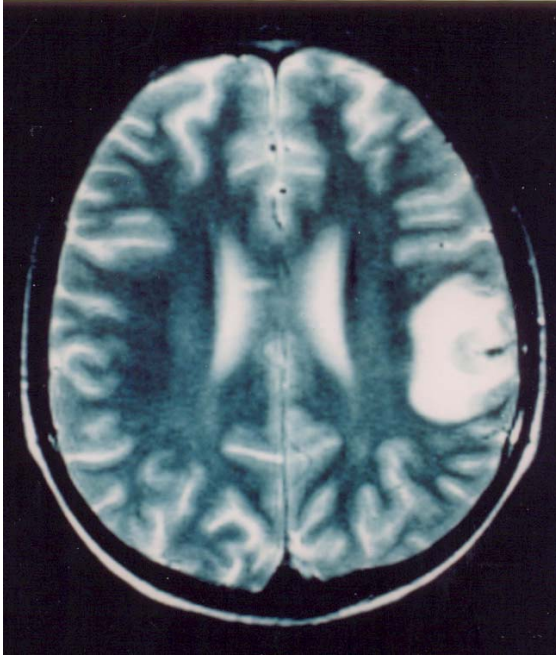
Hastanede yattığı süre içinde şiddetli baş ağrısı, bilinç bulanıklığı gelişen hastanın fizik bakışında, ense sertliği ve meningeal irritasyon bulguları saptanması üzerine yapılan serebral Btde, sol parietalde subkortikal alanda, çevresinde ödem ile uyumlu ılımlı hipodens zon bulunan, izodens, 1 cm boyutlu alan izlendi (Resim 3). Bu görünüm Gaucher hastalığında çok nadir olarak izlenen serebral tutulum ile uyumlu olarak değerlendirildi ve planlanan kontrastlı BT inceleme yerine hastanın böbrek parankim gradelerinin yüksekliği ve renal fonksiyon bozukluğu nedeniyle manyetik rezonans inceleme yapılması daha uygun görüldü. MR incelemede, sol parietalde



subkortikal alanda, T1 A G ve T2 A G lerde 1 cm boyutlu izointens görünüm ve çevresinde ödem alanı vardı (Resim 4).



**Resim 3.** Serebral bilgisayarlı tomografide (nonkontrast inceleme) sol parietal lobda subkortikal alanda, çevresinde ödem ile uyumlu ılımlı hipodens zon bulunan izodens 1 cm boyutlu alan .



**Resim 4:** Kranial MR T2 A G'lerde sol parietalde çevresinde ödem alanı bulunan izointens 1cm boyutlu lezyon.

Bu BT, MR bulguları ve meningeal irritasyon kliniği nedeniyle yapılan beyin omurilik sıvısı (BOS) mikroskopisinde tipik Gaucher hücrelerinin görülmesi santral sinir sistemi

tutululumunu kanıtladı. Genel durumda ani bozulma nedeniyle hastaya ek değerlendirme yapılamadı, bir diğer merkeze ileri tedavi ve kemik iliği transplantasyonu yapılmak üzere sevk edildi.

### TARTIŞMA

Gaucher hastalığının radyolojik bulguları, klinik bulgular gibi hastanın yaşına bağlı değişiklikler gösterir. Radyolojik olarak hastalarda en sık hepatosplenomegali ve kemik lezyonları görülür. Kemik tutulumları oldukça iyi tanımlanmıştır (1).

Gaucher hastalığının akciğer tutulumunda, diffüz bilateral retikülonodüler opasiteler izlenir. Bu görünüme neden olan sarkoidoz, histiositozis X, hemosiderozis, amiloidozis, alveoler proteinosis ve diğer birçok neden ile ayırıcı tanı, klinik ve varsa diğer radyolojik bulgular ve biopsi ile yapılabilir (3). Bizim olgumuzda, klinik ve laboratuvar olarak diğer hastalıkları düşündüren, tipik bulguların olmaması ve radyolojik değerlendirmede, diğer hastalıklarda her iki akciğer parankiminde diffüz mikronodüler opasitelere eşlik eden, hiler ve mediastinal lenfadenopati, kavernöz veya fibrotik değişiklikler, bal peteği görünümü, hava kistlerinin, plevral kalınlaşma veya effüzyon, gibi bulguların olmaması, bulguların akciğer tutulumu ile uyumlu olduğunu desteklemektedir. Ancak kesin tanı için histopatolojik tanı gerekmektedir.

Gaucher's hastalığında splenomegali sıktır. Tutulmuş dalaklarda hipoekoik veya hiperekoik yuvarlak alanlar da dökümanite edilmiştir. Bu fokusler Gaucher hücre depozitleri, fibrozis veya infarkt alanlarıdır (4, 5). Olgumuzun yapılan USG sinde ekosunda değişiklik olmadan, splenomegali izlenmiştir.

Gaucher hastalığında "yetişkin tip" olarak da adlandırılan Tip I de karakteristik olarak santral sinir sisteminin olaya katılmadığından ve hepatosplenomegaliden söz edilmektedir. Tip II yüksek derecede öldürücü olup, yaşamın ilk 6 ayına kadar olan çocukları etkiler ve şiddetli santral sinir sistemi tutulumu ile karakterlidir. Klinik bulgularda nörolojik yıkım baskındır. "Juvenil tip" de denen Tip III de hem beyin hem de organ tutulumu vardır. Seyir Tip I ile II arasındadır (6). Gaucher ve



Niemann-Pick hastalığı gibi lipid depo hastalıkları retikuloendotelial sistem tutulumuna neden oldukları için bu hastalıkların santral sinir sistemi tutulumlarındaki görünüm ve bunların görüntüleme bulguları Niemann-Pick hastalığındaki serebral atrofi veya Gaucher hastalığında splenektomiyi takiben gelişen infeksiyonlar gibi nonspesifiktir (2,7). Olgumuzun, klinik olarak santral sinir sistemi tutulumu bulguları saptandıktan sonra elde olunan serebral BT de fokal izodens bir alan ve ılımlı çevre ödemi izlenmiş, ancak intravenöz kontrast madde enjeksiyonu için kontrendikasyon bulunması nedeniyle tomografik olarak daha ileri bir tanımlamaya gidilememiştir. Manyetik rezonans inceleme de T1 A ve T2 A görüntülerde çevresinde ödem olan izointens lezyon, intraserebral Gaucher hücre depoziti ve çevre ödemi olarak yorumlanmıştır. BOS incelemesinde de Gaucher hücrelerinin varlığı santral sinir sistemi tutulumunu kanıtlamıştır. Gaucher's hastalığında görülebilen bir diğer olay serebral infarkt ve bu da, hipodens alan santralindeki izodens fokus nedeniyle düşünülmemiştir. Blaser'in tarif ettiği splenektomi sonrası santral sinir sistemi infeksiyöz değişiklikleri ve serebral apsenin (7), sunduğumuz olguda, BT ve MR da tipik görüntülerinin bulunmaması, splenektomi yapılmamış olması ve serebrospinal sıvı incelemesi ile uzaklaşmıştır. Ancak elimizde histopatolojik tanının bulunmaması ve Gaucher's hastalığının santral sinir sistemi tutulumunun radyolojik görüntülerine ait literatür bilgisinin yetersiz olması sebebiyle kesin tanı söylemek mümkün olmamaktadır.

Bizim olgumuzdaki, radyolojik bulguların Gaucher's hastalığının nadir olan santral sinir sistemi tutulumuna ait olabileceği mevcut bilgilerle düşünülmüştür. Ancak daha çok vaka ile yapılacak çalışmalar ve elde edilecek bilgilerle desteklenmelidir.

#### KAYNAKLAR

1. Poznanski AK. Musculoskeletal system: Congenital and developmental anomalies. In: Putman CE, Ravin CE, eds. Textbook of diagnostic imaging. 2<sup>nd</sup> ed. Philadelphia: WB Saunders Company, 1994: 889, 1349.
2. Taveras JM. Neuroradiology. 3<sup>rd</sup> ed. Baltimore: Williams and Wilkins, 1996: 225.
3. Armstrong P. Basic patterns in lung disease. In: Armstrong P, Wilson AG, Dee P, Hansell DM, eds. Imaging of diseases of the chest. 2<sup>nd</sup> ed. St. Louis: Mosby, 1995:115.
4. Horgan JG. The pediatric liver and spleen. In: Rumack CM, Wilson SR, Charboneau JW, eds. Diagnostic ultrasound. St. Louis: Mosby, 1991; 1176.
5. Hill S, Reinig J, Barranger J, et al. Gaucher disease: sonographic appearance of the spleen. Radiology, 1986; 160:631-634.
6. Robbins SL, Kumar V. Basic pathology. 4<sup>th</sup> ed, Philadelphia: WB Saunders Company, 1987: 143-144.
7. Blaser SI, Clarke JT, Becker LE. Neuroradiology of lysosomal disorders. Neuroimaging Clin North Am, 1994; 4:283-298.

