



Rhombensefalosinapsis: Olgu Sunumu

Rhombencephalosynapsis: Case Report

Belma Doğan¹, Ahmet Yıldırım², Şirin Sacak², Orhan Yağız², Eftal Sevinc Gurses², Lutfiye Gulcin Yamanyar², Abdulkadir Tunc²

Rhombensefalosinapsis, serebellar vermisin agenezisi veya hipogenezisi ve serebellar hemisferlerin birbirine kaynaşması ile karakterize bir malformasyondur. Bugüne kadar elliden az olgu bildirilmiştir. Erişkin olgular çok daha nadirdir. Bu hastalarda nörolojik muayene normal olabileceği gibi, gövde ataksisi, mental retardasyon ve ciddi serebral palsiye kadar değişebilen farklı klinik belirtiler görülebilir. Radyolojik görüntülerle klinik arasında bağlantı olmayabilir. Yirmiyedi yaşında başağrısı şikayeti ile başvuran bayan hastanın yapılan nörolojik muayenesinde özellik saptanmadı. Çekilen kranial manyetik rezonans görüntüleme (MRG) görüntülemesinde vermisin olmadığı ve serebellar hemisferlerin orta hatta birbirine kaynaşmış olduğu saptandı. Rhombensefalosinapsisin nadir görülmesi sebebiyle sunmayı amaçladık.

Anahtar Kelimeler: Rhombensefalosinapsis, serebellar vermis, serebral palsi

Rhombencephalosynapsis is a malformation characterized the fusion of cerebral vermis agenesis/hypogenesis and cerebral hemisphere. Less than 50 cases are reported until now, and adult cases are even more rare. In these patients different symptoms varying from truncal ataxia, mental retardation to severe cerebral palsy can be observed though neurologic survey may result normal. There may not be a correlation between radiologic images and clinic. There was no abnormality in the neurologic examination of the 27 year old patient who consulted with headache complaints. It is determined in the cranial magnetic resonance imaging (MRG) images that there was no vermis and the cerebellar hemispheres are fused in the midline. We aimed to present Rhombensefalosinapsis because it is seen very rarely.

Key Words: Rhombencephalosynapsis, cerebellar vermis, cerebral palsy

Giriş

Rhombensefalosinapsiste; serebellar hemisferlerin, dentat nükleusların ve superior serebellar pedinküllerin konjenital füzyonu, serebellar vermisin konjenital agenezisi veya hipogenezisi görülür (1). İlk rhombensefalosinapsis olgusu 1914 yılında Obersteiner tarafından bildirilmiştir (2). Rhombensefalosinapsis terimi ilk kez De Morsier tarafından kullanılmıştır. Lmx1a geni Pontomensefalik erken dönemde bileşkedeki gelişimden sorumlu olan genidir, rhombensefalosinapsisin Lmx1a genindeki mutasyona bağlı gelişebileceği bildirilmiştir (3).

Bu yazıda nadir görülmesi sebebiyle ve beraberinde ekstrakranial gelişimsel anomalilerin eşlik edebileceğini vurgulamak amacıyla rhombensefalosinapsis olgusu sunuldu.

Olgu Sunumu

Yirmi yedi yaşında kadın hasta baş ağrısı şikayeti ile polikliniğimize başvurdu. Hasta yaklaşık 2 yıldır bazen analjeziklere yanıtız olabilen, stresle artan, başının sağına lokalize, zonklayıcı, 2 gün kadar süren ağrı tanımlıyordu. Hastanın özgeçmişinde febril konvülsiyon öyküsü mevcuttu. Soygeçmişinde ve alışkanlıklarında bir özellik yoktu. Nörolojik ve sistemik muayenesi doğal olarak bulundu. Kranyal MRG görüntülemesinde; serebellar vermisinin olmadığı ve serebellar hemisferlerin orta hatta birbirine kaynaşmış olduğu görüldü (Resim 1). Kranyal manyetik rezonans görüntüleme'sinde (MRG) rhombensefalosinapsis saptanması sebebi ile eşlik edebilen anomalileri saptamak için hastaya; akciğer grafisi, rutin kan ve idrar tetkikleri, ekokardiyografi, batın ve üriner sitem ultrasonografisi yapıldı. Yapılan bu tetkiklerinde anlamlı patolojik bulgu saptanmadı.

Tartışma

Rhombensefalosinapsis, serebellar hemisferlerin, dentat nükleusların ve superior serebellar pedinküllerin konjenital füzyonu, serebellar vermisin konjenital agenezisi veya hipogenezisi ile karakterize ender görülen konjenital bir anomalidir (1). Tanı kranial MR görüntüleme bulguları ile konulur. Serebellar hemisferlerin füzyonu sonucu tek loblu serebellum görünümü ortaya çıkar.

Rhombensefalosinapsisle birlikte kranial bölgede orta hat anomalileri (holoprozensefali, septo-optik displazi), korpus kallozum disgenezisi, akuadukt stenozu, hidrosefali ve kortikal displaziler

¹Sakarya Üniversitesi Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Nöroloji Kliniği, Sakarya, Türkiye

²Istanbul Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Nöroloji Kliniği, İstanbul, Türkiye

Yazışma Adresi

Address for Correspondence:

Belma Doğan, İstanbul Eğitim Araştırma Hastanesi Nöroloji Kliniği, İstanbul, Türkiye
Tel.: +90 530 875 99 09
E-posta: dr_belmadogan@hotmail.com

Geliş Tarihi/Received:
28.09.2012

Kabul Tarihi/Accepted:
25.11.2013

© Copyright 2014 by Available online at
www.istanbulmedicaljournal.org

© Telif Hakkı 2014 Makale metnine
www.istanbulmedj.org web sayfasından
ulaşılabilir.



Resim 1. Kranial manyetik rezonans görüntülemesinde (MRG); serebellar vermisinin olmadığı ve serebellar hemisferlerin orta hatta birbirine kaynaşmış olduğu görüldü.

bildirilmiştir (4). Bu olgularda gelişme geriliği, psikiyatrik bulgular, Kardiyovasküler, Respiratuar, üriner anomaliler olabileceği bildirilmiştir. Rhombensefalosinapsis ile ilişkili spesifik bir klinik yoktur (1). Bu vakaların büyük çoğunluğu çocukluk yaş grubuna aittir. Yetişkinde yeni tanı nadirdir (5). Bu çocuklarda hafif trunkal ataksi, normal bilişsel yetenekten, şiddetli serebral palsiye ve zeka geriliğine kadar değişen klinik tablo gösterdiği bildirilmiştir. Davranışsal ve düşünsel zayıflığın rhombensefalosinapsis ile ilişkili olduğu düşünülmektedir (5).

Serebellar vermisin aplazi veya hipoplazisine bağlı diğer patolojiler; Joubert Sendromu, Dandy Walker malfarmasyonu ve oksipital sefalosele ile birlikteliği olan Tektoserebellar distrofidir (6).

Olgumuzun kranial MRG görüntülemesinde; serebellar vermisinin olmadığı ve serebellar hemisferlerin orta hatta birbirine kaynaşmış olduğu görüldü. Hastanın nörolojik muayenesi normaldi. Baş ağrısının rhombensefalosinapsis ile ilişkili olmadığı düşünüldü. Sistemik muayenesi de normal olan hastanın yapılan diğer tetkiklerinde eşlik eden başka bir anomali saptanmadı.

Sonuç

Rhombensefalosinapsis klasik MRG bulguları olan, nadir görülen, kompleks bir konjenital malfarmasyondur. Rhombensefalosinap-

sis tanısı alan hastalarda ekstrakranial gelişimsel anomalilere yönelik gerekli tetkikler de planlanmalıdır.

Hasta Onamı: Yazılı hasta onamı bu çalışmaya katılan hastadan alınmıştır.

Hakem değerlendirmesi: Dış bağımsız.

Yazar Katkıları: Fikir - B.D., Ş.S.; Tasarım - Ş.S.; Denetleme - Ş.S., O.Y.; Kaynaklar - Ş.S.; Malzemeler - B.D., Ş.S., Veri toplanması ve/veya işlemesi - B.D., Ş.S., E.G., G.Y.; Analiz ve/veya yorum - B.D., Ş.S.; Literatür taraması - B.D., Ş.S., A.Y., A.T.; Yazıyı yazan - B.D., Ş.S., G.Y.; Eleştirel İnceleme - Ş.S.

Çıkar Çatışması: Yazarlar çıkar çatışması bildirmemişlerdir.

Finansal Destek: Yazarlar bu çalışma için finansal destek almadıklarını beyan etmişlerdir.

Informed Consent: Written informed consent was obtained from patient who participated in this study.

Peer-review: Externally peer-reviewed.

Author Contributions: Concept - B.D., Ş.S.; Design - Ş.S.; Supervision - Ş.S., O.Y.; Funding - Ş.S.; Materials - B.D., Ş.S., Data Collection and/or Processing - B.D., Ş.S., E.G., G.Y.; Analysis and/or Interpretation - B.D., Ş.S.; Literature Review - B.D., Ş.S., A.Y., A.T.; Writing - B.D., Ş.S., G.Y.; Critical Review - Ş.S.

Conflict of Interest: No conflict of interest was declared by the authors.

Financial Disclosure: The authors declared that this study has received no financial support.

Kaynaklar

1. Silit E, Mutlu H, Ozturk T. A rare cerebellar malformation: Rhombencephalosynapsis. *J Neuroradiol* 2002; 29: 208-10.
2. Obersteiner H. Ein kleinhirn ohne wurmt. *Arb Neurol Inst (Wien)* 1914; 21: 124-36.
3. Yachnis TA. Rhombencephalosynapsis with massive hydrocephalus: Case report and pathogenetic considerations. *Acta Neuropathol* (2002); 103: 301-4. [\[CrossRef\]](#)
4. Utsunomiya H, Takano K, Ogasawara T, Hashimoto T, Fukushima T, Okazaki M. Rhombencephalosynapsis: cerebellar embryogenesis. *Am J Neuroradiol* 1998; 19: 547-9.
5. Bell BD, Stanko HA, Levine RL. Normal IQ in a 55-year-old with newly diagnosed Rhombencephalosynapsis. *Arch Clin Neuropsychol* 2005; 20: 613-21. [\[CrossRef\]](#)
6. Patel S, Barkovich AJ. Analysis and classification of cerebellar malformations. *Am J Neuroradiol* 2002; 23: 1074-87.