

Dyke-Davidoff-Masson Sendromlu Olguların Değerlendirilmesi

Evaluation of Patients with Dyke-Davidoff-Masson Syndrome

Ozan Koçak 

Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Eskişehir, Türkiye

Özet

Dyke-Davidoff-Masson Sendromu (DDMS) nadir görülen, temel olarak serebral hemiatrofi, karşı tarafta hemipleji/hemiparezi, epilepsi ve mental retardasyon ile karakterize bir hastalıktır. Etiyolojisine göre akut DDMS ve konjenital DDMS olarak ayrılır. Retrospektif olarak yapılan bu çalışmada çocuk nöroloji kliniğinde DDMS tanısı ile takip edilen hastaların demografik, klinik ve radyolojik bulgularının sunulması amaçlanmıştır. Çalışmaya 7 erkek 3 kız olmak üzere 10 hasta dahil edildi. Hastaların yaş ortalaması 8.3 ± 1.2 yıldır. Çalışmamızda 8 hasta konjenital DDMS, perinatal serebral iskemisi olan bir hasta ve merkezi sinir sistemi enfeksiyonu geçiren bir hasta olmak üzere toplam 2 hasta ise akut DDMS olarak kabul edildi. Yedi hastada sol, 3 hastada ise sağ serebral hemiatrofi vardı. Yedi hastada hemiatrofi tarafında ensefalomalazik değişiklikler ve 7 hastada hemiatrofi tarafında lateral ventrikül dilatasyonu saptandı. Tüm hastalarda epilepsi vardı ve 5'i dirençli epilepsi hastasıydı. Ortalama DDMS tanısı konulduğu yaş 7 ± 1.08 yıl, ilk beyin görüntülemesi yapılan yaş ise 3.4 ± 1.2 yıldır. Hastaların ilk beyin görüntüleme yaşları ile DDMS olarak tanı konuldukları yaş arasında yaklaşık 2 kat fark var olması, DDMS'nin bilinirliğinin yeterli olmadığını düşündürmektedir. Hemipleji/hemiparezi, epilepsi ve mental retardasyonu olan, beyin görüntülemesinde hemiatrofi saptanan hastalarda DDMS mutlaka ön tanılar arasında yer almalıdır.

Anahtar Kelimeler: Dyke-Davidoff-Masson Sendromu, serebral hemiatrofi, hemipleji, epilepsi

Abstract

Dyke-Davidoff-Masson syndrome (DDMS) is characterized by cerebral hemiatrophy, contralateral hemiplegia/hemiparesis, epilepsy and mental retardation. The purpose of this retrospective study was to emphasize the demographic, clinical and imaging findings of 10 child (7 boys, 3 girls) with DDMS. The mean age of the patients was 8.3 ± 1.2 years. Eight of our patients were considered as congenital DDMS. The remaining 2 patients were considered as congenital DDMS. In these patients, symptoms appeared following postnatal hypoxic ischaemia and central nervous system infection. Seven patients had left and 3 patients had right cerebral hemiatrophy. Ipsilateral lateral ventricular dilatation andencephalomalacia were observed in 7 patients. All patients had unilateral hemiparesis / hemiplegia and mental/motor retardation. Five patients had resistant epilepsy. The mean age for the diagnosis of DDMS was 7 ± 1.08 years, and the initial brain imaging was 3.4 ± 1.2 years. There were approximately two times the difference between the first brain imaging ages of patients and the age at which they were diagnosed as DDMS. This suggests that the awareness of DDMS is not sufficient. DDMS should be among the preliminary diagnoses in patients with hemiplegia / hemiparesis, epilepsy, and mental retardation and with hemiatrophy in brain imaging.

Correspondence: Ozan KOÇAK-
Eskişehir Osmangazi Üniversitesi
Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji
Bilim Dalı, Eskişehir, Türkiye
e-mail: Ozankocak79@gmail.com
Received: 19.05.2020
Accepted: 10.07.2020
Online published: 13.07.2020

Keywords: Dyke-Davidoff-Masson Syndrome, cerebral hemiatrophy, hemiplegia, epilepsy

Cite this article as:

Kocak O, Evaluation of Patients with Dyke-Davidoff-Masson Syndrome, Osmangazi Journal of Medicine, 2021;43(1):50-55
Doi: 10.20515 / otd. 739781

1. Giriş

Dyke-Davidoff-Masson Sendromu (DDMS) nadir görülen, etiyojisi tam olarak aydınlatılmamış bir hastalıktır. Epilepsi, hemipleji/hemiparezi, fasiyal asimetri, mentalretardasyon ve konuşma problemleri DDMS'nin tipik bulgularıdır(1). Konjenital ve edinsel formları olan bu sendromun temel olarak fetal, neonatal veya erken çocukluk döneminde meydana gelen beyin hasarı sonucunda geliştiği düşünülmektedir(2,3). Tanısı primer olarak radyolojik bulgulara dayanmakta olup karakteristik radyolojik bulguları; serebralhemiatrofi, aynı tarafta sulkuslarda, ventrikülde ve sisternalarda genişleme, kafatası kalınlaşması ve paranasal sinüslerde havalanma artışıdır(2,4,5). Hastalığın prognozunun, dirençli epilepsisi olmayan ve hemipleji/hemiparezisi 2 yaşından sonra gelişen hastalarda daha iyi olduğu bildirilmiştir (2). Görüntüleme imkanlarının artması ile daha çok sayıda tanı konulmaya başlanmış olsa da, daha çok vaka sunumları şeklinde yayınlar mevcuttur. Bu çalışmada, hastanemizde DDMS tanısı ile takip ettiğimiz 10 hastanın demografik, klinik ve görüntüleme bulguları sunulmuştur.

2. Metod

Retrospektif olarak yapılan bu çalışma Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi Çocuk Nörolojisi Polikliniğinde 2012-2016 yılları arasında takip edilen, klinik ve beyin manyetik rezonans görüntüleme bulguları ile DDMS tanısı konulan 10 hastanın demografik, radyolojik ve klinik özellikleri incelendi. Çalışma için Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Etik Kurulu'ndan izin alındı. Hastaların yaş ve cinsiyet dağılımları, özgeçmişleri, gebelik ve doğum öyküleri (intranatal, perinatal, doğumsal hastalık, travma, serebrovasküler hastalık), tanı yaşları, ilk bulguları, nöbet yaşı, nöbet tipi, nörolojik muayene, EEG ve görüntüleme incelemeleri (manyetik rezonans görüntüleme-MRG) sorgulandı.

3. Bulgular

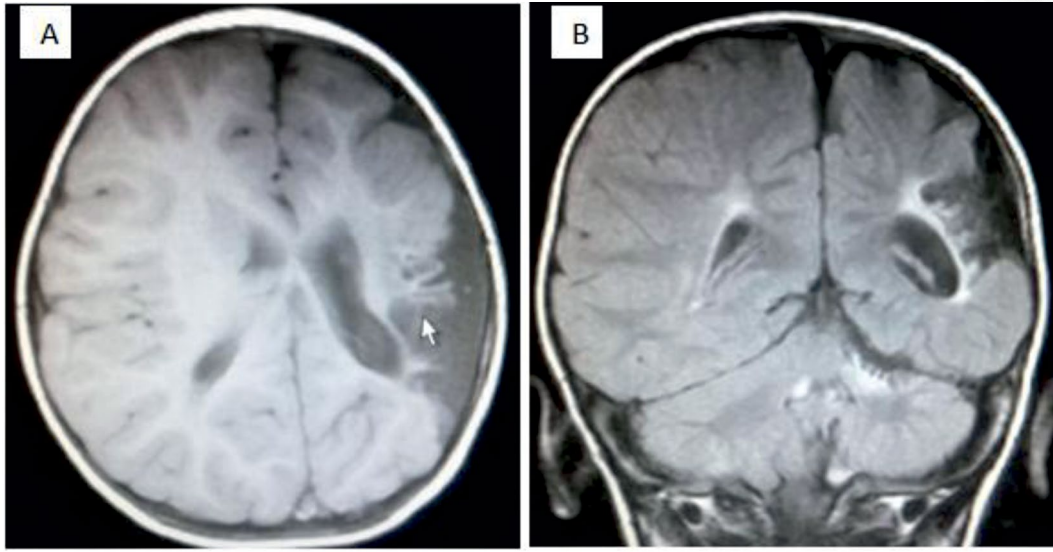
Hastaların 7'si erkek 3'ü kızdı, erkek kız oranı 2.3/1 olarak bulundu. Hastaların yaş ortalaması 8.3±1.2 yıldır. Akut DDMS olarak değerlendirilen 2 hastadan birinde postnatalhipoksikiskemi, diğerinde ise menenjit geçirme öyküsü mevcuttu. Postnatalhipoksikiskemisi olan hasta, ilerlemeyen doğum eylemi ve fetaldistres nedeni sezaryen ile doğmuş ve doğumdan sonra yenidoğan yoğun bakıma alınmıştı. Yatışının 3.günü nöbetleri olan hastanın beyin MRG 'inde sağ hemisferde akut iskemi ile uyumlu bulgular saptanmıştı. Menenjit geçirme öyküsü olan hasta ise miadında, normal vajinal yol doğmuştu ve gebelik/doğum sürecinde risk faktörü yoktu. 1 yaşına kadar gelişim basamakları normaldi. Ateş, bilinç değişikliği ve nöbet geçirme nedenleri ile başvurdukları hastanede bakteriyel menenjit tanısı konulmuştu. Takibinde beyin MRG 'inde sol hemisferde akut iskemi ile uyumlu değişiklikler saptanmıştı. Kalan 8 hasta ise hastalık öyküsü veya bulgusu olmadığı için konjenital DDMS olarak kabul edildi. Konjenital DDMS kabul edilen hastaların ailelerinde risk faktörü yoktu ve doğum öyküleri normaldi (Tablo 1).

Tablo 1. Hastaların klinik ve radyolojik özellikleri

Hasta no	Yaş (yıl)	Cinsiyet	Muhtemel Etiyoloji	Etkilenen hemisfer	Klinik özellikler	Epilepsi başlangıcı (yıl)	DDMS tanı yaşı (yıl)	Beyin MRG
1	3	E	Konjenital	Sol	Epilepsi, sağ hemipleji, gelişim geriliği	2	3	Sol serebralhemiatrofi, ensefalomalazi sol ventriküldilatasyonu
2	5	E	Konjenital	Sol	Epilepsi, sağ hemipleji, gelişim geriliği	2,5	6	Sol serebralhemiatrofi, ensefalomalazi
3	6	E	Akut (perinataliskemi)	Sağ	Dirençli epilepsi, sol hemipleji, gelişim geriliği	0.1	3	Sağ serebralhemiatrofi, ensefalomalazi, sağ ventriküldilatasyonu
4	6	K	Konjenital	Sağ	Epilepsi, sol hemipleji, gelişim geriliği	3	5	Sağ serebralhemiatrofi, ensefalomalazi
5	7	K	Akut (Menenjit)	Sol	Dirençli epilepsi, sağ hemipleji, gelişim geriliği	1	4,	Sol serebralhemiatrofi, ensefalomalazi, sol ventriküldilatasyonu
6	8	E	Konjenital	Sol	Epilepsi, Hafif MR, sağ hemipleji, konuşma bozukluğu	4	7	Sol serebralhemiatrofi, sol ventriküldilatasyonu
7	9	E	Konjenital	Sağ	Dirençli epilepsi, Hafif MR, sol hemipleji, konuşma bozukluğu	1	9	Sağ serebralhemiatrofi, sağ ventriküldilatasyonu
8	10	E	Konjenital	Sol	Dirençli epilepsi, Ağır MR, sağ hemipleji, konuşma bozukluğu	2	9	Sol serebralhemiatrofiensefalomalazi, sol ventriküldilatasyonu
9	13	K	Konjenital	Sol	Epilepsi, Hafif MR, konuşma bozukluğu, sağ hemipleji	13	13	Sol serebralhemiatrofi
10	16	E	Konjenital	Sol	Dirençli epilepsi, Ağır MR, sağ hemiparezi, konuşma bozukluğu	1	11	Sol serebralhemiatrofi, ensefalomalazi, sol ventriküldilatasyonu

Sol hemisferi etkilenen 7, sağ hemisferi etkilenen 3 hasta vardı. Tüm hastalarda epilepsi ve unilateralemiyopari/hemipleji mevcuttu. 6 hastada jeneralize tonik-klonik (JTK) nöbet, 2 hastada fokal nöbet ve 1 hastada miyoklonik nöbet mevcuttu. 4 hastanın EEG'inde jeneralize epileptik aktivite, 4 hastada sekonderjeneralize olan fokal epileptik aktivite ve 2 hastada fokal epileptik aktivite vardı. Hastaların 5'i dirençli epilepsi hastasıydı. 5 hastada ilk bulgu tek taraflı güçsüzlük, 5 hastada nöbet geçirme idi. Ortalama DDMS tanısı konulduğu yaş

7 ± 1.08 yıldır. Hastaların nöbet veya güçsüzlük nedenleri ile ilk beyin görüntülemesi yapılan yaş 3.4 ± 1.2 yıldır. 5 yaş üstü hastaların 2'sinde ağır, 3'ünde hafif MR vardı konuşmaları geriydi, 5 yaş altı hastaların tamamında motor ve dil gelişimlerinde gerilik mevcuttu. Hastaların tamamına beyin MRG çekilmişti. Yedi hastada sol, 3 hastada ise sağ serebralhemiatrofi, 7 hastada hemiatrofi tarafında ensefalomalazik değişiklikler ve 7 hastada hemiatrofi tarafında hafif ventriküldilatasyon, 6 hastada kortikalsulkuslarda genişleme saptandı (Resim 1).



Resim 1. Örnek vaka beyin MRG: A:Aksiyel T1 kesitte sol MCA sulama alanında frontoparietallobtaensefalomalazik alan B:coronal kesitteSupratentorial seviyede sol parietal lobda kortikalsubkortikal alanda kronik iskemikgliotik değişiklikler. Sol serebralhemisferölümünde azalma, atrofi

4. Tartışma

Bu çalışmada DDMS tanısı ile takip ettiğimiz 10 hastanın klinik, radyolojik ve demografik özellikleri sunulmuştur.

DDMS ilk kez 1933 yılında tanımlanmıştır(4). O dönemden beri genellikle vaka sunumları şeklinde bildirilmiştir. Bildirilen vakalar genellikle nöbet geçirme veya tek taraflı güçsüzlük nedeni ile yapılan beyin görüntülemeleri sonucunda tanı almıştır. Daha önceki çalışmalarda DDMS'nin erkeklerde daha sık görüldüğü raporlanmıştır (2,6,7,8). Ancak Gökçe E. ve arkadaşları (9) çalışmalarında hastalarının %58.3'ünün kadın olduğunu bildirmiştir. Bizim çalışmamız da literatürle uyumlu olarak erkek hastalar daha fazlaydı (E/K:2,3/1). Etiyolojisi tam olarak bilinmemekle birlikte, konjenital formda; konjenitalmalformasyonlar, enfeksiyon ve serebrovasküler olaylar (orta serebral arterde tıkanma, tek taraflı serebral dolaşım anomalileri), akut formda özellikle yaşamın ilk 3 yılında, hemorajik-iskemikserebrovasküler hastalıklar, doğum asfiksisi, travma, enfeksiyonlar ve tümör gibi nedenler sorumlu tutulmuştur (1,2). DDMS'nin başlıca görüntüleme bulgusu, diffüz veya fokalserebralhemiatrofi veya serebralhipoplazi ile birlikte ensefalomalazik/gliotik değişikliklerdir. Bunun

yanında hemiatrofi ile aynı tarafta sulkuslarda genişleme, ventrikülomegali, paranasal sinüslerde havalanma artışı, kompensatuar kafatasında genişleme ve talamus, lentiformnükleus, kaudatnükleus ve mezensefalondaatrofi görülebilir(2,9). Konjenital DDMS' de edinsel formdan farklı olarak kalvaryal ve fasiyal değişiklikler olabilir. Bu değişikliklerin hipoplastik beyin dokusunun yarattığı vakum etkisiyle yaşamın özellikle ilk 3 yılı içinde, kafatası maturasyonunu tamamlamadan geliştiği düşünülmektedir(10,11). Ayrıca DDMS'de daha sık sol hemisferin etkilendiği bildirilmiştir(2,9,12). Bizim çalışmamızda 8 hasta geçirilmiş hastalık öyküsü olmadığı için konjenital DDMS, 2 hasta ise perinatal serebraliskemi ve merkezi sinir sistemi enfeksiyonu tanıları nedeni ile akut DDMS olarak kabul edildi. Literatürle uyumlu olarak hastalarımızın 7' sinde sol hemisferdeatrofi mevcuttu ve hemiatrofi yanında en sık saptanan bulgular ensefalomalazik alanlar ve aynı taraflı ventriküldedilatasyondur. Hastalardaki klasik bulgular değişen derecelerde hemiparezi, hemipleji, nöbet, fasiyal asimetri, konuşma/dil problemleri, öğrenme bozuklukları ve mentalretardasyondur (8,12,13).

Konjenital formda hastalarda semptomlaryenidoğan veya süt çocuđu döneminde ortaya çıkarken, akut formda klinik tablonun ortaya çıkması etiyolojik faktörlerin zamanına ve niteliđine göre ileri çocukluk ya da ergenlik dönemine kadar uzayabilir. Nöbeti olmayan ve hemiparezinin 2 yaşından sonra başladığı hastalarda prognozun daha iyi olduđu bildirilmiştir(13). DDMS’da nöbetler genellikle tedaviye dirençlidir. Nöbetler yenidoğan döneminden adolesan döneme kadar geniş bir zaman aralığında başlayabilir. Jeneralize tonik klonik, absans, fokal ve sekonderjeneralize olan nöbetler gibi farklı nöbet tipleri gözlenebilir (8,14,15). Bizim çalışmamızda, 13 yaşında kız hasta, ilk nöbetini geçirmesi nedeni ile getirildiđi hastanemizde DDMS tanısı aldı. 5 hastada dirençli epilepsi saptandı ve en sık nöbet tipi JTK nöbetlerdi. Ayrıca hastaların tamamında deđişik derecelerde mental ve motor gelişimsel problemler mevcuttu.

DDMS ayırıcı tanıda daha çok unilateralserebralhemiatrofinin görüldüđu SturgeWebersendromu, Rasmussenensefaliti, ensefalokraniokutanözlipomatozis, Silver-Russel sendromu ve lineer nevüs sendromu ve hemimegalensefali düşünölmelidir (5,10). SturgeWebersendromundafasialnevüs ayırt edici özellik olup, mentalretardasyon ve hemipleji görölebilir. Radyolojik olarak serebralhemiatrofi, kalvaryal asimetri, unilateraventriküldilatasyonu ve subaraknoid mesafede genişleme bulunabilir (9,16). Rasmussenensefalit kronik ilerleyici bir inflamatuvar hastalıktır. Hemisferikatrofi, epilepsi ve bilişsel fonksiyonlarda bozukluk ile karakterizedir ancak DDMS’de görölen kafatası deđişikliklerine rastlanmaz(17).

Lineer nevüsendromu tipik olarak yüzde nevüs, dirençli nöbetler, mentalretardasyon ve serebralhemiatrofiye benzer tek taraflı ventriküldilatasyonu ile karakterizedir(2,5,9). Hemimegalensefali; serebralhemihipertrofi ve kortikaldisplazi ile karakterize, nadir görölen bir durumdur. Klinikte tedaviye dirençli epilepsi, ensefalopati ve hemipleji görölebilir (13). Nadir bir nörokutanözsendrom olan ensefalokraniokutanözlipomatozis, tek taraflı kraniyal lipom, hemiatrofi ve kalsifikasyon ile karakterizedir(18). Silver–Russellsendromunda, tipik yüz görünümü(açık alın, üçgen-hipoplazik yüz) ile birlikte serebralhemihipertrofi görölür(19).

Sonuç olarak, Dyke-DavidoffMasson Sendromu nadir görölen, klinik ve radyolojik bulguları birlikte deđerlendirildiğinde tanı konulabilen bir hastalıktır. Bu çalışmada olduđu gibi adolesan döneme kadar tanı alamamış hastalar vardır. Ayrıca bu çalışmada uygun klinik ve beyin görüntöleme bulguları olsa dahi, hastaların DDMS olarak tanı konulma süresinin uzun olduđu görölmüştür, bu da DDMS ‘nin bilinirliđinin yeterli olmaması ile açıklanabilir. Sonuç olarak, serebralhemiatrofi, hemiparezi/hemipleji ve/veya dirençli epilepsi bulguları olan hastalarda DDMS hatırlanması gereken hastalıklar arasında olmalıdır.

1. Chand G, Goel R, Kapur R. Dyke-Davidoff-Masson Syndrome. *ArchNeurol*. 2010;67:1026.
2. Atalar MH, Icagasioglu D, Tas F. Cerebralhemiatrophy (Dyke-Davidoff-Massonsyndrome) in childhood: clinico-radiological analysis of 19 cases. *Pediatric International* 2007;49:70-5.
3. Singh P, Saggar K, Ahluwalia A. Dyke-Davidoff-Massonsyndrome: classical imaging findings. *J Pediatr Neurosci*. 2010;5:24-5.
4. Dyke CG, Davidoff LM, Masson CB. Cerebralhemiatrophy and homolateral hypertrophy of the skull and sinuses. *SurgGynecolObstet*. 1933;57:588-600
5. Roy U, Panwar A, Mukherjee A, Biswas D. Adult presentation of dykeDavidoff-Massonsyndrome: a case report. *Case RepNeurol*. 2016;8:20-6.
6. Dix JE, Cail WS. Cerebralhemiatrophy: classification on the basis of MR imaging findings of mesial sclerosis and childhood febrile seizures. *Radiology*. 1997;203:269-74.
7. Yorulmaz I, Kalaycioglu S, Orguc S, et al. CT and MR imaging of cerebralhemiatrophy (Dyke-Davidoff-Massonsyndrome) cases. *Turk. J. Diagn. Interv. Radiol*. 1993;3:63-8.
8. Tasdemir HA, Incesu L, Yazicioglu AK, et al. DykeDavidoff-Massonsyndrome. *Clin. Imaging*. 2002;26:13-7.
9. Gökçe E, Beyhan M, Sade R. Radiological imaging findings of Dyke-Davidoff-Massonsyndrome. *ActaNeurolBelg*. 2017;117:885-893.
10. Arora R, Rani JY. Dyke-Davidoff-Massonsyndrome: imaging features with illustration of two cases. *QuantImagingMedSurg*. 2015;5:469-71.
11. Aguiar PH, Liu CW, Leitao H, et al. MR and CT imaging in the Dyke-Davidoff-Massonsyndrome: report of three cases and contribution to pathogenesis and differential diagnosis. *ArqNeuropsiquiatr*. 1998;56:803-7
12. Zeiss J, Brinker RA. MR imaging of cerebralhemiatrophy. *J. Comput. Assist. Tomogr*. 1988; 12:640-3.
13. Behera MR, Patnaik S, Mohanty AK. Dyke-Davidoff-Massonsyndrome. *J NeurosciRuralPract*. 2012;3:411-3.
14. Unal O, Tombul T, Cırak B, et al. Left hemisphere and sex dominance of cerebralhemiatrophy (Dyke-Davidoff-Massonsyndrome). *ClinImaging*. 2004;28:163-5.
15. Hsinyl, Chuang MF, Shen TW, et al. Temporospatal analysis define epileptogenic and functional zone in a case of DDMS. *Seizure*. 2011;20:713-6.
16. Thomas-Sohl KA, Vaslow DF, Maria BL. Sturge-Webersyndrome: a review. *Pediatr Neurol*. 2004;30:303-10
17. Sheybani L, Schaller K, Seeck M. Rasmussen encephalitis: an update. *SchweizArchNeurol. Psychiatr*. 2011;162:225-31
18. Kocak O, Yazar C, Carman KB. Encephalocraniocutaneous lipomatosis, a rare neurocutaneous disorder: report of additional three cases. *ChildsNervSyst*. 2016;32:559-62
19. Wakeling EL, Amero SA, Alders M, et al. Epigenotype-phenotype correlations in Silver-Russellsyndrome. *J MedGenet*. 2010;47:760-8.