

See discussions, stats, and author profiles for this publication at: <https://www.researchgate.net/publication/281891479>

# A neurocutaneous syndrome diagnosed in an adult patient: Tuberous sclerosis

Article in *Anatolian Journal of Psychiatry* · December 2012

---

CITATIONS  
0

---

READS  
20

4 authors, including:



**Eylem Degirmenci**  
Pamukkale University

53 PUBLICATIONS 145 CITATIONS

SEE PROFILE

**Editöre mektup / Letter to editor****Erişkin dönemde tanı konan bir nörokutanöz sendrom olgusu: Tüberoskleroz  
A neurocutaneous syndrome diagnosed in an adult patient: tuberous sclerosis**Eylem DEĞİRMENÇİ,<sup>1</sup> Taner DEĞİRMENÇİ,<sup>2</sup> Nida KAÇMAZ,<sup>3</sup> Nedim OLGUN<sup>1</sup>

Sayın editör,

Tüberoskleroz başta beyin olmak üzere cilt, böbrekler ve kalp gibi organlarda hamartomlarla karakterize, otozomal başat geçen bir nörokutanöz sendromdur. Bu sendroma nöbetler, zeka geriliği ve tipik cilt lezyonları nedeniyle genellikle erken çocukluk döneminde tanı konur; bazı olgularda ciddi morbidite ve mortaliteye sahiptir ve tanısı ancak erişkin dönemde konabilmektedir.<sup>1</sup> Bu yazıda yıllarca nonepileptik psikojen nöbet tanısı ile izlenen bir tüberoskleroz olgusu sunulmaktadır.

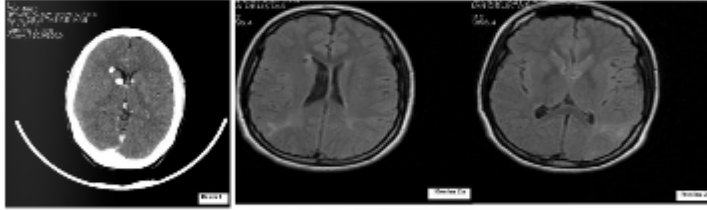
**OLGU**

Çocukluktan beri hemen her gün bilinç değişikliği olmadan dalginlik, vücutta uyusukluk ve ortalama haftada bir kez bilinç bulanıklığı ile başın ve gözlerin sağa dönmesi, sonra kendi etrafında dönme ve otomatizmaların eşlik ettiği nöbetleri olan 23 yaşındaki kadın hasta poliklinikte değerlendirildi. Hastanın yıllardır nonepileptik psikojen nöbet tanısıyla izlendiği öğrenildi. Fizik muayenede çenode ve her iki malar bölgesinde kahverengi pigment papüller, sol ayak orta parmakta perlongual florom saptandı. Uzun süreli elektroensefalografi monitörizasyonunda sol hemisfer temporal bölgeden kaynaklanan epi-

leptiform anormallik tespit edildi. Beyin BT görüntülemesinde bilateral düzgün sınırlı nodüler kalsifikasyonlar vardı (Resim 1). Beyin MRG sağ kaudat nükleus baş kesimi lokalizasyonunda, sağda pariyetal lob posterior kesiminde (Resim 2a) ve solda süperior ve inferior temporal girus posterior kesimlerinde kalsifikasyonlar vardı (Resim 2b). Dermatoloji tarafından yapılan cilt biyopsisi sonucunda tüberoskleroz tanısı kondu. Diğer organ tutulumları açısından patoloji saptanmadı. Antiepileptik tedavisi düzenlenen hastada nöbet sıklığında azalma gözlemlendi.

**TARTIŞMA**

Tüberoskleroz sıklıkla çocukluk çağında tanı konan otozomal başat geçişli nörokutanöz bir sendromdur. Sendromun belirgin nörolojik özellikleri zeka geriliği, nöbetler ve davranış bozukluklarıdır.<sup>2,3</sup> Ancak hiçbir nörolojik bozukluğun olmadığı hafif formları da vardır. Zeka geriliği olan çoğu hastada epilepsi vardır, ancak hastaların çoğunda nöbetlerle beraber zeka normaldir.<sup>4</sup> Bu durum, erişkinliğe kadar tanı konamamasına neden olmaktadır. Bu olgudaki gibi, tipik radyolojik bulguların varlığı tanı konması ve tedavi kararı için yol gösterici olabilir.



**Resim 1.** Beyin BT - Bilateral lateral ventriküllerin frontal hornları kompozisyonunda en büyüğü sağda 1 cm. çapta izlenen düzgün sınırlı nodüler kalsifikasyonlar. **Resim 2.** Beyin MRG - (a) Sağ kaudat nükleus baş kesimi lokalizasyonunda tüm sekanslarda sinyaliz izlenen ve kontrastlanma göstermeyen 8x5 mm büyüklü ve sağ pariyetal lob posterior kesiminde lezyonlar (kalsifikasyon). (b) Sol süperior ve inferior temporal girus posterior kesimlerinde korteksten bilateral retrotrigonal beyaz çevre uzanan, T1 ağırlıklı kesimlerde izlenimsiz, T2 ağırlıklı kesimlerde hiperintens izlenen ve kontrastlanma göstermeyen lezyonlar (kalsifikasyon)

**KAYNAKLAR**

1. Seibert D, Hong CH, Takeuchi F, Olsen C, Hathaway O, Moss J, Darling TN. Recognition of tuberous sclerosis in adult women: delayed presentation with life-threatening consequences. *Ann Intern Med.* 2011;154:808-15.
2. Cavatola P, Bombardieri R, Jozwiak S. Tuberous sclerosis. *Lancet* 2008; 372: 657-668.
3. Weiner DM, Ewalt DH, Roach ES, Henle TW. The tuberous sclerosis complex: a comprehensive review. *J Am Coll Surg* 1998; 187: 548-561.
4. Doyyun M, Bekar A, Kofralı E, Aksoy K, Tolunay S. Subependimal dev hücreli astroblastoma ile birlikte olan tüberoskleroz olgusu. *Türk Nörolojik Dergisi* 1992; 3: 213-215.

<sup>1</sup> Pamukkale Üniv. Tıp Fak. Nöroloji Anabilim Dalı, <sup>2</sup> Dermatoloji Anabilim Dalı, Denizli

<sup>3</sup> Denizli Devlet Hastanesi, Psikiyatri Kliniği, Denizli

**Yazışma adresi / Address for correspondence:**

Dr. Eylem DEĞİRMENÇİ, Pamukkale Üniversitesi Tıp Fakültesi Nöroloji Anabilim Dalı, Denizli/Türkiye

E-mail: eylemteke@yahoo.com

Geliş tarihi: 09.07.2011. Kabul tarihi: 23.07.2012

Anatolian Journal of Psychiatry 2012; 13:316