



# Kortikal Körlüğün Ayırıcı Tanısı, Creutzfeldt Jakob Hastalığı, Heidenhain Varyantı

## *Differential Diagnosis of Cortical Blindness, Creutzfeldt-Jakob Disease, Heidenhain Variant*

Yasemin Dinç<sup>1</sup>, Ezgi Sezer Eryıldız<sup>2</sup>, Atilla Özcan Özdemir<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Bilecik Devlet Hastanesi, Nöroloji Kliniği, Bilecik, Türkiye

<sup>2</sup>Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Nöroloji Anabilim Dalı, Eskişehir, Türkiye

**Anahtar Kelimeler:** Creutzfeldt-Jakob hastalığı, kortikal körlük, Heidenhain varyantı  
**Keywords:** Creutzfeldt-Jakob disease, cortical blindness, Heidenhain variant

Sayın Editor,

Göz servisinde yatan 58 yaşındaki kadın hastanın görme kaybı etiyojisi araştırılmaktaydı. Göz muayenesinde her iki göz sadece ışığa duyarlı, ön segment doğal, fundus doğaldı. Direkt ve indirekt ışık refleksi bilateral alınıyordu. Nöroloji tarafından değerlendirilen hastanın iki ay önce görme keskinliğinde azalma ve görme kaybının başladığı öğrenildi. Hasta bu sebeple araba kullanmadığını ve televizyon seyredemediğini ifade etti. Muayenesinde bilinç açık, yer, zaman, kişi oryantasyonu tam, kas gücü tam, kraniyal sinirler intakttı. Ense sertliği yoktu. Vital bulguları stabildi. Hastanın kraniyal manyetik rezonans görüntülemesinin (MRG) ve elektroensefalografisinin (EEG) normal olduğu izlendi. İki gün sonra halüsinasyonlarının başlaması ve ajitasyonunun olması sebebiyle hasta nöroloji servisine devir alındı. Lomber ponksiyonu yapılan hastanın beyin omurilik sıvısında (BOS) hücre olmadığı görüldü. BOS incelemesinde 14.3.3 proteini pozitif bulundu.

Takip eden süreçte hastanın kognisyonu kötüleşerek 10 gün sonra oryantasyonu ve kooperasyonu bozuldu. Tekrarlanan kraniyal MRG'si normaldi. EEG'sinde zemin ritminin 5-6 Hz delta dalgalarından oluştuğu izlendi. Tekrarlanan BOS incelemesinde hücre yoktu. Bir hafta sonra hastanın akinetik mutizm tablosu gelişti ve miyoklonusları başladı. EEG'sinde önceki EEG'ye benzer şekilde zemin ritmi 5-6 Hz delta dalgalarından oluşuyordu. Tekrarlanan kraniyal MRG'de bilateral kaudat ve putamende T2 ve FLAIR ağırlıklı kesitlerde artmış sinyal değişiklikleri ve difüzyon MRG'de bu lokalizasyonlarda difüzyon kısıtlamasının

olduğu izlendi, ADC haritasında sinyal değişikliği gözlenmedi (Şekil 1A, 1B, 1C, 1D). Hasta taburcu edildikten bir sene sonra eksitus oldu.

Creutzfeldt-Jakob hastalığının (CJH) ilginç klinik sunumlarından biri görme kaybı, renklerin rahatsız edici algılanması ve halüsinasyonları içeren izole görsel semptomlar ile karakterize olan Heidenhain varyantıdır. Bilişsel gerileme olmaksızın izole görsel semptomların olması tanı koyma zorluğuna neden olur (1). CJH olgularında bazal ganglionlarda T2 ağırlıklı görüntülerde hiperintens olarak izlenen lezyonlar tanımlanmış olup bu sinyaller astrogliazis ile ilişkilendirilmiştir (2). Normal sinyallere sahip beyin yapılarında bile belirginleşen artmış sinyal değişiklikleri bulunan bölgelerde patolojik prion protein (PrPsc) çökmesi bildirilmiştir. Bununla birlikte farklı beyin bölgelerindeki süngerimsi değişiklik ve gliozis, MRG'deki sinyal değişiklikleri ile açık bir ilişki göstermemiştir. PrPsc birikiminin MRG değişiklikleri ile ilişkisi net değildir ve patolojik alt tabaka ile doğrudan ilişkili görünmemektedir (3).

Spongiform ensefalopati olgularında MRG'nin tanısız rolünü daha fazla değerlendirmeye ihtiyaç vardır. Hastamızda görme kaybı, demansiyel bulgular ve halüsinasyonlar başladıktan sonra çekilen kraniyal MRG'ler normal olup, akinetik mutizm tablosu oluştuktan sonra çekilen MRG'de bazal ganglionlarda bilateral difüzyon kısıtlaması görülmüştür (Şekil 1A). Akinetik mutizm oluştuktan sonra bile hastamızın EEG'sinde periyodik diken dalgalar görülmemiştir, periyodik diken dalgaların olmayışı ayırt edici değildir. Başlangıçta BOS 14.3.3 proteini pozitif olup

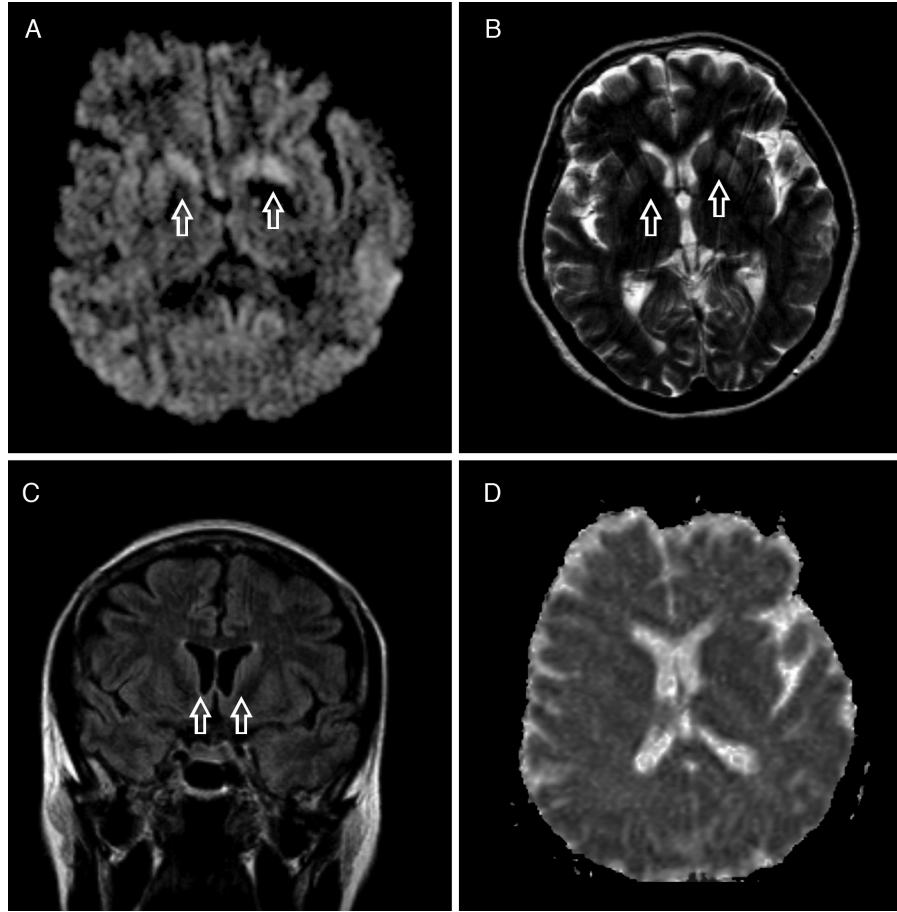
**Yazışma Adresi/Address for Correspondence:** Dr. Yasemin Dinç, Bilecik Devlet Hastanesi, Nöroloji Kliniği, Bilecik, Türkiye

Tel.: +90 530 179 05 12 E-posta: yaseminden87@hotmail.com ORCID ID: orcid.org/0000-0003-0342-5939

**Geliş Tarihi/Received:** 01.09.2017 **Kabul Tarihi/Accepted:** 06.12.2017

©Telif Hakkı 2018 Türk Nöroloji Derneği

Türk Nöroloji Dergisi, Galenos Yayınevi tarafından basılmıştır.



**Şekil 1.** A) Difüzyon manyetik rezonans görüntülemesinde bilateral kaudat ve putamende difüzyon kısıtlaması, B) T2 ağırlıklı kesitlerde bilateral kaudat ve putamende artmış sinyal değişiklikleri, C) FLAIR ağırlıklı kesitlerde bilateral kaudat ve putamende artmış sinyal değişiklikleri, D) Serebral manyetik rezonans görüntüleme ADC haritalamasında sinyal değişikliği gözlenmedi.

kliniğiyle birlikte CJH olduğuna dair tek ipucunun bu olduğu dikkati çekmektedir.

Seyrek olmasına rağmen CJH Heidenhain varyantı klinik açıdan önemlidir. Başlangıçta çoğu hasta oftalmoloğa başvurmaktadır. Erken evrelerinde nöroloji kliniğinde de yanlış tanı konması nadir değildir. Klinisyenler Heidenhain varyantının yavaş progresyon gösteren, negatif BOS belirteçlerine sahip olan ve spesifik EEG anormalliklerinin olmadığı atipik olgularda oluşabileceğinin farkında olmalıdır.

#### Etik

**Hasta Onayı:** Çalışmamıza dahil edilen hastadan bilgilendirilmiş onam formu alınmıştır.

**Hakem Değerlendirmesi:** Editörler kurulu tarafından değerlendirilmiştir.

#### Yazarlık Katkıları

Cerrahi ve Medikal Uygulama: Y.D., E.S.E., A.Ö.Ö., Konsept: Y.D., E.S.E., A.Ö.Ö., Dizayn: Y.D., E.S.E., A.Ö.Ö., Veri Toplama

veya İşleme: Y.D., E.S.E., A.Ö.Ö., Analiz veya Yorumlama: Y.D., E.S.E., A.Ö.Ö., Literatür Arama: Y.D., E.S.E., A.Ö.Ö., Yazan: Y.D., E.S.E., A.Ö.Ö.

**Çıkar Çatışması:** Yazarlar bu makale ile ilgili olarak herhangi bir çıkar çatışması bildirmemiştir.

**Finansal Destek:** Çalışmamız için hiçbir kurum ya da kişiden finansal destek alınmamıştır.

#### Kaynaklar

1. Cooper SA, Murray KL, Heath CA, Will RG, Knight RS. Isolated visual symptoms at onset in sporadic Creutzfeldt-Jakob disease: The clinical phenotype of the "Heidenhain variant". *Br J Ophthalmol* 2005;89:1341-1342.
2. Urbach H, Klisch J, Wolf HK, Brechtelsbauer D, Gass S, Solymosi L. MRI in sporadic Creutzfeldt-Jakob disease: Correlation with clinical and neuropathological data. *Neuroradiology* 1998;40:65-70.
3. Haik S, Dormont D, Faucheux BA, Marsault C, Hauw JJ. Prion protein deposits match magnetic resonance imaging signal abnormalities in Creutzfeldt-Jakob disease. *Ann Neurol* 2002;51:797-799.