



## Beyin Manyetik Rezonans Görüntülemesinde İzlenen “Kaplan Derisi” Görünümünün Ayırıcı Tanısı: Olgu Sunumu

### *The Differential Diagnosis of “Tigroid Pattern” on Brain Magnetic Resonance Imaging: A Case Report*

© Nihan Hande Akçakaya

Türkiye Spastik Çocuklar Vakfı, İstanbul, Türkiye

**Anahtar Kelimeler:** Metakromatik lökodistrofi, kaplan derisi görünümü, ARSA, ekzom dizileme  
**Keywords:** Metachromatic leukodystrophy, tigroid pattern, ARSA, exome sequencing

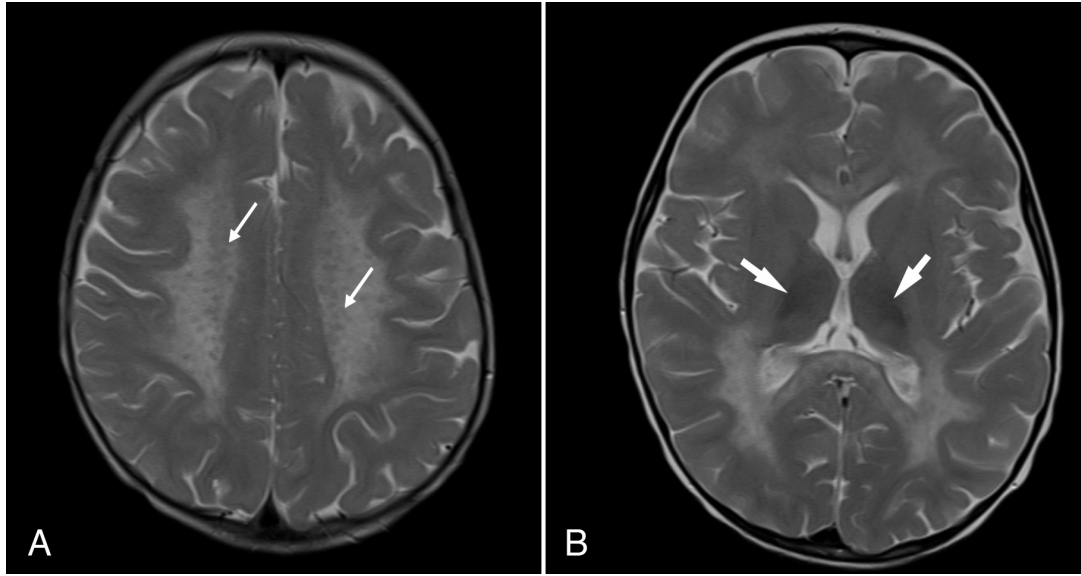
#### Sayın Editör,

Ebeveynleri arasında akrabalık bulunmayan iki yaşında kız hasta yürüyememe ve dengesizlik yakınması ile değerlendirildi. Hastanın motor ve mental gelişiminin zamanında seyrettiği, ancak 15 aylıktan itibaren yürütmesinde bozulma başladığı öğrenildi. Kötüleştmesi devam eden hastanın 19. ayda yapılan kraniyal ve tüm spinal manyetik rezonans görüntülemesi (MRG) ile beyin omurilik sıvısı, tandem mass spektrometri ve idrar organik asit analizi dahil olmak üzere tüm tetkikleri normal saptanmıştı. İki yaşında yapılan nörolojik muayenesinde oturmasını etkileyen düzeyde trunkal ataksi ve sadece alt ekstremitelerde saptanan simetrik spastisite ile piramidal bulgular mevcuttu. Ayak baş parmaklarında izlenen spontan ekstansiyon postürü (extensor toe) dikkat çekiciydi. Göz muayenesinde retinal patoloji yoktu. Hasta hızlı progresyonu göz önüne alınarak, lökodistrofiler ve herediter spastik paraparezi gibi nadir hastalıkların genetik tanısına olanak sağlayan bir yöntem olan klinik ekzom dizilemeye yönlendirildi. Sonuçta hastada birleşik heterozigotluk ile metakromatik lökodistrofiye (MLD) yol açmış ARSA geninde bilinen iki ayrı mutasyon (c.114C>T; p.Arg372Trp ve c.418dupC; p.His140Profs36\*) tespit edildi. Genetik olarak MLD tanısı alan hastanın 30 aylık kontrol kraniyal MRG'sinde T2 ağırlıklı kesitlerde MLD ile uyumlu parieto-okspital bölgede belirgin periventriküler ak maddeyi tutan lezyonlar izlendi (Şekil 1A, 1B). Hastanın klinik progresyonu lökodistrofi ile uyumlu olarak kognitif yıkım ve konuşmanın kaybı, spastik tetraparezi, periferik sinir nöropatisi ve nöbetlerin eklenmesiyle seyretti.

MLD ARSA gen mutasyonlarına bağlı lizozomal aril sülfataz enzim eksikliği nedeniyle oluşan nörodejeneratif bir hastalıktır. MLD insidansı yaklaşık 100.000 canlı doğumda 1'dir. Enzim eksikliği nedeniyle sülfatidler olarak bilinen sülfatlı glikofosfolipidlerin hidrolizi yapılamaz. Sülfatidlerin özellikle miyelin ve safra yollarında birikimine bağlı semptomlarla seyreder. MLD geç infantil, juvenil ve erişkin olmak üzere üç farklı seyir gösterir. En sık 15 ay ile iki yaş arasında başlayan geç infantil tipi gözlenir. Kesin MLD tanısı, klinik bulgulara eşlik eden ARSA gen mutasyonlarının tespiti veya idrar sülfatid atımında artış veya sinir ya da periferik sinirlerde metakromatik lipid birikiminin gösterilmesiyle konur. Diğer bulgu ve testler destekleyici niteliktedir. Lizozomal ARSA enzim aktivitesindeki düşüş normal popülasyonda da gözlenen psödo-eksiklik nedeniyle yanıltıcı olabilir (1). MLD'de spesifik MRG bulgusu yoktur. Özellikle MRG'de T2 ağırlıklı kesitlerde subkortikal U-liflerinin ve serebellar ak maddenin korunduğu diffüz simetrik periventriküler dismiyelinizan lezyonlar Pelizaeus-Merzbacher ya da adrenolökodistrofi gibi diğer lökodistrofi tiplerinde de görülebilir. Ak madde lezyonlarına ek olarak genellikle dairesel fokuslar etrafında izlenen radial çizgilenme görülür. Bu tutulum kaplan derisi görünümüne (tigroid pattern) benzetilmiştir (2). Hastamızda da görülen kaplan derisi görünümü bu hastalığa özgü bir görünüm değildir. Bu görünüm MLD'ye ek olarak Pelizaeus-Merzbacher, globoid hücreli lökodistrofi, GM1 gangliosidoz gibi miyelin dokusunu bozan tek gen hastalıklarında izlenmektedir (2,3). Kromozom anomalilerinde ve nöronal migrasyon kusuru ile seyreden genetik hastalıklarda da bildirilmiştir (4). Kalıtsal

**Yazışma Adresi/Address for Correspondence:** Dr. Nihan Hande Akçakaya, Türkiye Spastik Çocuklar Vakfı, İstanbul, Türkiye  
Tel.: +90 850 220 07 07 E-posta: nhakcakaya@gmail.com ORCID ID: orcid.org/0000-0001-8414-4017  
**Geliş Tarihi/Received:** 27.12.2018 **Kabul Tarihi/Accepted:** 03.03.2019

©Telif Hakkı 2019 Türk Nöroloji Derneği  
Türk Nöroloji Dergisi, Galenos Yayınevi tarafından basılmıştır.



**Şekil 1.** A) Sentrum semiovale düzeyinden geçen T2 ağırlıklı aksiyel kesitte ak maddenin hiperintens görünümüne ek olarak hiperintensite içinde yaygın dairesel hipointensiler ve yer yer radial çizgilenmeler (beyaz oklar) izlenmektedir. B) Talamus düzeyinden geçen aksiyel T2 kesitte ise ak maddedeki tutulumun parieto-okspital bölgede belirgin olduğu görülmektedir. Talamusun beklenenden daha hipointens olarak izlenmesi (sarı oklar) lizozomal depo hastalıklarında görülen bir bulgudur

hastalıklara ek olarak edinsel bir miyelin hastalığı olan akut dissemine ensefalomyelitte de bildirilmiştir (5). Bu görünümün venül komşuluğundaki miyelinli liflerin nispeten korunması nedeniyle oluştuğu düşünülmektedir (3).

Radyolojik bulgular ortaya çıkmadan hastada gelişen spastik paraparezi ve ataksi tablosu birçok nörolojik hastalığın ayırıcı tanısının yapılmasını gerektirmektedir. Sadece muayene bulgularının olduğu dönemde birçok hastalığın klinik tanısı hasta ve hekim açısından güçlük yaratır. Hastalığın enfeksiyon, travma ya da vasküler bir nedene bağlı olmadığı durumlarda seçilmiş hastalarda uygun genetik testler hızlı ve güvenilir sonuç sağlamaktadır.

#### Etik

**Hasta Onamı:** Hastanın ebeveyninden hastaya ait tıbbi bilginin yayınlanması için yazılı onam alınmıştır.

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

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

#### Kaynaklar

1. Liaw HR, Lee HF, Chi CS, Tsai CR. Late infantile metachromatic leukodystrophy: Clinical manifestations of five Taiwanese patients and Genetic features in Asia. *Orphanet J of Rare Dis* 2015;10:144.
2. Cheon JE, Kim IO, Hwang YS, et al. Leucodystrophy in children: a pictorial review of MR imaging features. *Radiographics* 2002;22:461-476.
3. Van der Voorn JP, Pouwels PJ, Kamphorst W, et al. Histopathologic correlates of radial stripes on MR images in lysosomal storage disorders. *Am J Neuroradiol* 2005;26:442-446.
4. Balasubramanian M, Smith K, Williams S, et al. Tigroid pattern of cerebral white matter involvement in chromosome 6p25 deletion syndrome with concomitant 5p15 duplication. *J Pediatr Genet* 2012;1:247-252.
5. Pradhan S, Das A. Tigroid and leopard skin appearance in acute disseminated encephalomyelitis. *Neurol India* 2018;66:1172-1174.