

BEYİN ANOMALİYASI: DÖYƏNƏK CİSMİN AGENEZİYASI

Nəsirova S.R.¹, Məmmədbəyli A.K.², Qurbanova G.M.³

*K.Y. Fərəcova adına Elmi-Tədqiqat Pediatriya İnstitutu¹,
Azərbaycan Tibb Universiteti²,*

Ə.Əliyev adına Azərbaycan Dövlət Həkimləri Təkmilləşdirmə İnstitutu³

Döyənək cismin ageneziyası (DCA) baş beynin inkişaf anomaliyası olub, beyin yarımkürələrini birləşdirən strukturun olmamasıdır. Xəstəliyin yayılma və inkişafında genetik faktorlar əsas rol oynayır. Həyatın ilk illərində paroksizmal nevroloji əlamətlər arasında neonatal qıcolmalar üstünlük təşkil edir. DCA-nın spesifik müalicəsi yoxdur. Xəstələrdə epileptik tutmaların korreksiyası DCA olmayan epilepsiyalı xəstələrdən fərqlənir. DCA-nın proqnozu yanaşı gedən serebral patologiyanın və onunla əlaqədar inkişaf qüsurlarının olmasından asılıdır. Məqalədə döyənək cismin ageneziyası ilə bağlı klinik hadisə nəzərə çatdırılır.

Açar sözlər: beyin anomaliyası, döyənək cismin ageneziyası, yenidoğulan

Giriş. Döyənək cismin ageneziyası (DCA) baş beynin inkişaf anomaliyası olub, beyin yarımkürələrini birləşdirən strukturun olmamasıdır. Total (komissural liflər olmur) və parsial (döyənək cismin rostral və kaudal hissələrinin ageneziyası) ageneziya ayırd edilir. Müasir tibbi ədəbiyyatda parsial agenezianı bəzən döyənək cismin diskineziyası da adlandırırlar [1,2]. Xəstəliyin erkən dövrlərində klinik əlamətlərin qeyri-spesifik olması və xəstəliyin atipik formalarının olmasına görə diaqnostikası çətinlik törədir. DCA rastgəlmə tezliyi 0,3-0,7%, əqli inkişafdan geri qalan əlillər arasında isə 2-3% təşkil edir [1]. Xəstəliyin yayılma və inkişafında genetik faktorlar əsas rol oynayır. DCA autosom-dominant, autosom-resessiv və X-əlaqəli irsi sindomlar zamanı müşahidə edilə bilər [3]. DCA ilə assosiasiya olunmuş müxtəlif sayda irsi sindromlar – nadir genlərdə nöqtəvari mutasiyalar, ağır sitogenetik sindromlar, mitoxondrial və metabolik xəstəliklər vardır. Bu sindromların əksəriyyəti multisistem xəstəliklərdir [3,4]. S.Santonun araşdırmalarına əsasən, DCA olan erkən yaşlı uşaqların 25-30%-də psixomotor inkişafın ləngiməsi müşahidə edilir [5]. Həyatın ilk illərində paroksizmal nevroloji əlamətlər arasında neonatal qıcolmalar üstünlük təşkil edir. DCA-nın spesifik müalicəsi yoxdur. Xəstələrdə epileptik tutmaların korreksiyası DCA olmayan epilepsiyalı xəstələrdən fərqlənir. DCA-nın proqnozu yanaşı gedən serebral patologiyanın və onunla əlaqədar inkişaf qüsurlarının olmasından asılıdır [6].

Tədqiqatın məqsədi. Döyənək cismin ageneziyası ilə bağlı şəxsi müşahidə etdiyimiz klinik hadisəni nəzərinizə çatdırmaq istəyirik.

Material və metodlar. Xəstə S. (t/k №1439) 2 ay 11 günlüyündə çox ağır vəziyyətdə K.Y.Fərəcova adına Elmi-Tədqiqat Pediatriya İnstitutuna daxil olmuşdur. Anamnezdən məlum olur ki, uşaq III hamiləlik, III doğuşdandır. Evdə 2 sağlam qız uşağı var. Valideynlər yaxın qohumdurlar. Hamiləlik normal keçib. Ananın deməsinə görə, yaxın qohumlarında bu əlamətlərə oxşar xəstə uşaq olmuşdur. Uşaq vaxtında, 3400 qr çəki ilə, təbii yolla doğulub.

Obyektiv müayinə zamanı uşağın ümumi vəziyyəti çox ağır qiymətləndirildi. Huşu aydın deyildi. Dəri və selikli qişalar solğun-avazımış rəngdə, təmizdir. Dərialtı piy təbəqəsi kafi inkişaf etmişdi. Süni qidalanmadadır. Qidanı həzm edir. Qusma, qaytarması olmayıb. Perioral sianozu vardır. Baxış zamanı qıcolma tutmaları müşahidə edilirdi. Baş dairəvi formada, böyük əmgək batıq, 2x3mm ölçüdədir. Tənəffüsü aritmik, köməkçi qrup əzələlərin iştirakı ilədir. Auskultasiya zamanı ağciyərlər üzərində zəif ötürülür. Ürək tonları karlaşmışdır. Qarnı yumşaq, bir qədər köpdür. Qaraciyər +2,5sm əllənir. Dalaq əllənmir. Sidiq ifrazı adekvatdır.

Xəstə kompleks müayinə olunmuş, qanın, sidinin, nəcisin ümumi müayinəsi, qanın biokimyəvi müayinəsi, neyrosonografiya, daxili orqanların ultrasəs müayinəsi, icmal rentgen müayinəsi aparılmışdır.

Qanın ümumi müayinəsi: Hb-100 q/l, erit- $3,20 \cdot 10^{12}/l$, leyk- $11 \cdot 10^9/l$, çub-2%, seq-30%, eoz-3%, limf- 61%, mon-4%, EÇS-16mm/saat.

Qanın biokimyəvi müayinəsi zamanı Ca-1,90mmol, Cl-96,2mmol/l, K-4mmol/l, Na-137mmol/l, qlukoza- 3,1mmol/l olmuşdur.

Sidiyin və nəcisin ümumi müayinəsi zamanı nəzərəcarpaçaq dəyişiklik aşkar olunmadı.

Döş qəfəsinin rentgen müayinəsi: hər iki tərəfdə, kökyanı sahələrdə bronx-ağciyər şəkli güclənib. Sinuslar sərbəstdir.

Neyrosoqrafiya müayinəsi zamanı uşaqda döyənək cismin ageneziası aşkar olunmuş, diaqnoz maqnit-rezonans tomoqrafiya müayinəsi ilə təsdiqlənmişdir. Xəstəyə EEG mayinəsi aparılmış və baş beynin bioelektrik fəallığının dezorqanizasiyası fonunda multifokal epileptiform pozuntular aşkar edilmişdir.

Nevroloqun baxışı: ümumi vəziyyəti ağırdır. Huşu aydın deyil. Fotoreaksiya zəifdir.

Hərəkəti sferada: aktiv hərəkətlər tam həcmdədir. Əzələ hipotoniyası müşahidə edilir. Vətər refleksləri alınır.

Oftalmoloqun baxışı zamanı xəstəyə göz dibi damarlarının angiopatiyası diaqnozu qoyulmuşdur. Xəstə nevroloq tərəfindən müayinə olunmuş, dezintoksikasion müalicə ilə yanaşı, qluferal və tutmalar zamanı vena daxilinə relanium təyin edilmişdir. Lakin bu fonda qıcolma tutmaları davam etdiyinə görə müalicəyə karbamazepin əlavə edilmişdir. Aparılan müalicə fonunda xəstənin ümumi vəziyyəti stabilləşmiş, qıcolma tutmaları dayanmışdır.

Uşaq sahə həkim, nevroloq və oftalmoloqun nəzarəti altında evə yazılmış, uzun müddət karbamazepinin qəbulu təyin edilmişdir.

Nəticə. Beləliklə, döyənək cismin ageneziası aşkar edilən xəstələr pediatri və nevroloqun daimi nəzarətində olaraq, müvafiq müalicə və reabilitasiya kursu keçməlidirlər.

ƏDƏBİYYAT:

1. Milovanova O.A., Tarakanova T.Yu., Pronicheva Yu.B. et al. [Agenesis of the corpus callosum associated with hereditary syndromes]. *Annals of Clinical and Experimental Neurology*. 2017; 11(2): 66–71. (In Russ.)

2. Ковязина М. С. Нейропсихологический синдром у больных с патологией мозолистого тела/ Диссертация на соискание ученой степени доктора психологических наук. Москва – 2014.

3. Schell-Apacik C.C., Wagner K., Bihler M. et al. Agenesis and dysgenesis of the corpus callosum: clinical, genetic and neuroimaging findings in a series of 41 patients. *Am*

JMed Genet. 2008; 146A: 2501–2511. PMID: 18792984 DOI: 10.1002/ajmg. a. 32 476.

4. Скворцов И. А. Неврология развития: руководство для врачей. М.: Литтерра, 2008. 200 с.

5. Santo S., Antonio F., Homfray T. et al. Counseling in fetal medicine: agenesis of the corpus callosum. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2012; 40: 513–521. PMID: 23024003 DOI: 10.1002/uog.12315.

6. Милованова О.А., Коновалов Р.Н., Иллариошкин С.Н. Пороки развития мозолистого тела. Клинические и нейровизуализационные проявления. Учебное пособие. М.: Медиа Сфера, 2015. 104 стр.

SUMMARY

BRAIN ANOMALITY: AGENESIS OF THE CORPUS CALLOSUM

Nasirova S.R.¹, Mammedbeyli A.K.², Kurbanova G.M.³

Scientific Research Institute of Pediatrics named after K.Y.Farajova¹,

Azerbaijan Medical University²,

Azerbaijan State Advanced Training Institute for Doctors named after A.Aliyev³

Key words: *brain anomaly, agenesis of the corpus callosum, newborns*

Döyənək cismin ageneziası baş beynin inkişaf anomaliyası olub, beyin yarımkürələrini birləşdirən strukturun olmamasıdır. Xəstəliyin yayılma və inkişafında genetik faktorlar əsas rol oynayır. Həyatın ilk illərində paroksizmal nevroloji əlamətlər arasında neonatal qıcolmalar üstünlük təşkil edir. Məqalədə döyənək cismin ageneziası ilə bağlı klinik hadisə nəzərə çatdırılır.

Agenesis of the corpus callosum is the brain anomaly of the brain and the lack of a structure that connects the brain. Genetic factors play a key role in the spread and development of the disease. In the early years of life, paroxysmal neurological signs dominate neonatal jaundice. The article provides a clinical case regarding agenesis of the beating body.