

Pleksiform Nörofibrom (Vaka Takdimi)

PLEXIFORM NEUROFIBROMA

Ahmet TERZİOĞLU*, Gürcan ASLAN**, Naci KARAÇAL***

* Uz.Dr., Numune Hastanesi Plastik ve Rekonstrüktif Cerrahi Kliniği, SİVAS

** Dr., Numune Eğitim ve Araştırma Hastanesi Plastik ve Rekonstrüktif Cerrahi Kliniği Şef Yardımcısı,

*** Uz.Dr., Numune Eğitim ve Araştırma Hastanesi Plastik ve Rekonstrüktif Cerrahi Kliniği, ANKARA

Özet

Nörofibromatozis Tip 1 (Von Recklinghausen Hastalığı), otozomal dominant geçiş gösteren yaygın bir genetik hastalık olup nöral krestten köken alır ve multipl doku tutulumu ile karakterizedir. Hastalığın en yaygın komponentlerinden biri olan nörofibromlar soliter olabildiği gibi multipl da olabilmektedir. Burada bir bacağına hipertrofi ve deformite ile başvuran ve eksizyon materyali Pleksiform nörofibrom olarak rapor edilen bir olgu sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: Nörofibromatozis,
Pleksiform nörofibrom, Cerrahi

T Klin Tıp Bilimleri 2001, 21:296-298

Summary

Neurofibromatosis Type 1 (Von Recklinghausen disease) is a relatively common, autosomal dominant, hereditary disorder. It is characterised with multipl tissue involvement.

The most frequent components of the disease are solitary or multipl neurofibromas. Here we represent a case with hypertrophy and deformity on her leg. The diagnosis of the patient after excision was plexiform neurofibroma.

Key Words: Neurofibromatosis,
Plexiform neurofibroma, Surgery

T Klin J Med Sci 2001, 21:296-298

Von Recklinghausen Hastalığı olarak da bilinen Nörofibromatozis Tip1; 2500-3000 canlı doğumda bir görülen, yaygın bir genetik hastalık olup otozomal dominant geçiş gösterir (1). Hastalığa neden olan genin 17. kromozomda lokalize olduğu ortaya konmuştur (2). Nörofibromatozis tanısının konulabilmesi için şu klinik bulgulardan en az ikisinin olması gerekir;

1. Puberte öncesinde 5 mm'den, puberte sonrasında 15 mm'den büyük 6 veya daha fazla pigmentasyon ("cafe au lait"),
2. Bir tane pleksiform nörofibrom veya 2 ya da daha fazla herhangi bir tipte nörofibrom,
3. Aksiller veya inguinal çillenme,
4. Optik gliom,
5. İki veya daha fazla " lisch" nodülü (iris hamartomu),
6. Kemik lezyonları,

Geliş Tarihi: 25.08.2000

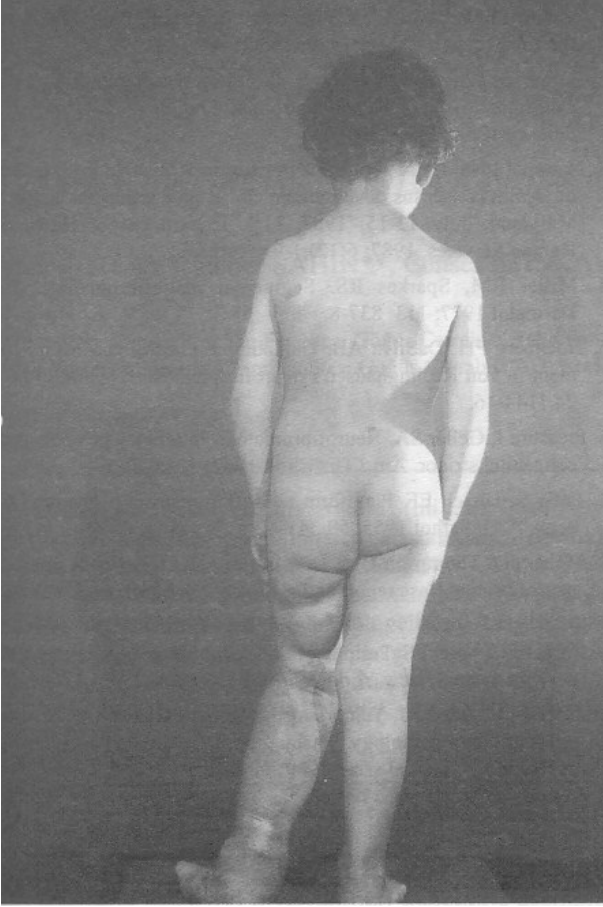
Yazışma Adresi: Dr.Gürcan ASLAN
5. Cad. 82/3
Balgat, ANKARA

7. Birinci derece akrabasında bu klinik bulgulardan en az birinin bulunması (3).

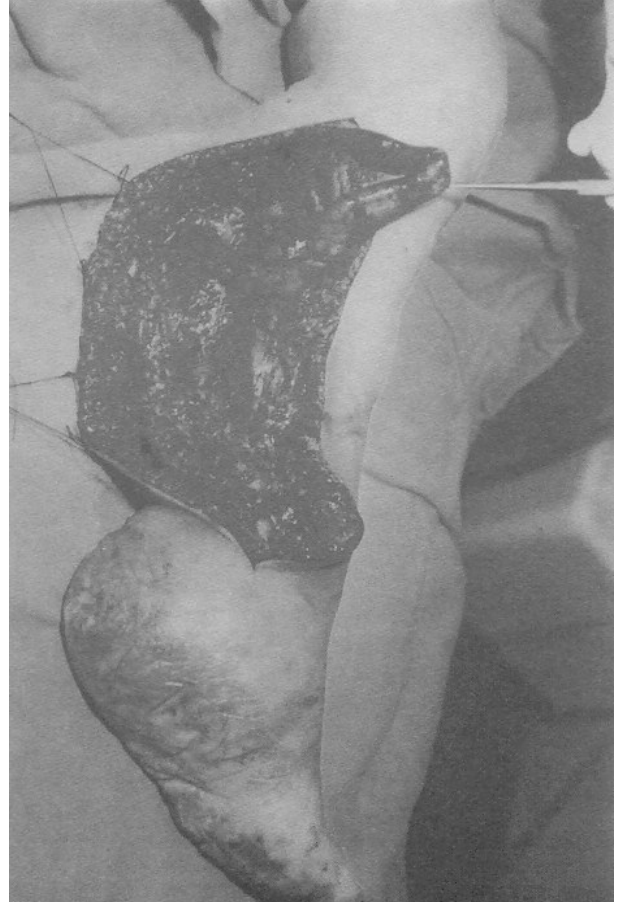
Hastalığın kardinal bulgularından nörofibromlar her yaş döneminde görülebilir. Nörofibromlar herhangi bir vücut bölgesinde lokalize olabilirken (segmental nörofibrom) (1,4), gastrointestinal trakt (5), larinks (6), kalp (7) ve hatta peniste bile (8) lokalize olabilirler. Pleksiform nörofibromlar ise hastalığın kardinal bulgularındandır (9,10). Ekstremitelerde lokalize olan pleksiform nörofibromlar "elefantiazis nöromatoza" olarak da isimlendirilirler çünkü bu lezyonlar ekstremitenin büyümesine neden olurlar (10). Bu lezyonlar üzerindeki deri gevşek ve hiperpigmente iken ekstremitte kemiğinde hipertrofi gözlenebilir (10).

Olgu Sunumu

Burada 5 yaşında bir kız hasta sunulmuştur. Hasta sol bacağı ve ayağında şekil bozukluğu ve deformite nedeniyle kliniğimize başvurmuştur. Hastanın yapılan muayenesinde sol bacak ve ayağında deformite, hipertrofi ve hiperpigmentasyon mevcuttu (Şekil 1). Hastanın aksiller çillenmeleri ve en büyüğü 30 mm en küçüğü 2-3 mm olan multipl "cafe au lait"leri tespit edilmiştir. Hastaya bu bulguları ile Nörofibromatozis Tip 1 (Von Recklinghausen Hastalığı) tanısı konulmuştur. Hastaya parsiyel eksizyon ameliyatı



Şekil 1. Hastanın operasyon öncesi görünümü.



Şekil 2. Operasyon sırasında pleksiform nörofibromların eksizyonu.

yapılmıştır. Peroperatif olarak sinir yapılarının oldukça büyük ve distorsiyona uğramış olduğu tespit edildi (Şekil 2). Bu lezyonların patolojik değerlendirmesi "Pleksiform nörofibrom" olarak rapor edilmiştir. Hastanın postoperatif herhangi bir problemi olmamıştır. Hasta operasyondan sonra bir yıl boyunca tarafımızdan takip edilmiştir (Şekil 3).

Tartışma

Nörofibromatozis Tip 1 (Von Recklinghausen Hastalığı), multipl cilt pigmentasyonları ("cafe au lait") ve multipl sinir kılıfı tümörlerinin (nörofibrom) varlığı ile karakterizedir. Nörofibromatozis her yaşta görülebilmese karşılık puberteye kadar tespit edilemeyebilir. 6 haftalık çocuklarda nörofibromatozis olguları da rapor edilmiştir (6).

Hastalığın kardinal bulgularından olan nörofibromlar pleksiform ve non-pleksiform olmak üzere iki şekilde gözlenirler. Non-pleksiform tip daha sıklıkla görülür. Pleksiform nörofibromlar santral, periferik veya organ tutulumu şeklinde lokalize olabilirler. Santral tutulum sıklıkla her zaman optik gliom ve 8. kranial sinir tutulumu ile

seyrederken (3) organ tutulumu gastrointestinal trakt (5), larinks (6), kalp (7) ve hatta peniste bile (8) rapor edilmiştir. Periferik yerleşimli pleksiform nörofibromlar nörofibromatozisin patognomonik bulgusudur. "Elefantiazis nöromatoza" olarak değerlendirilen bu lezyonlar yereştikleri ekstremitelerde deformite, hiperpigmentasyon yaratırken altta bulunan kemik yapılarda hipertrofiye neden olurlar. Bu lezyonlar görünüşleri nedeniyle lenfödem olguları ile karıştırılabilirse de, nörofibromatozis olgularınada hiperpigmentasyonun varlığı ve lezyona eşlik eden "cafe au lait" ve aksiller inguinal çilenmeler ile lenfödem olgularından ayrılırlar. Pleksiform nörofibrom olguları makroskopik olarak yerleştikleri sinirde distorsiyona neden olurlarken palpasyonla klasik "kurt torbaları" şeklinde ele gelirler.

Sonuç

Burada sunulan pleksiform nörofibrom olgusu gerek yerleştiği ekstremitelerde oluşturduğu deformite, hiperpigmentasyon ve hipertrofi gerekse yaygın yerleşimli "cafe au lait"leri ve aksiller çilenmeler ile nörofibromatozis Tip 1'e demonstratif bir örnek teşkil etmektedir.



Şekil 3. Hastanın 9 ay sonraki postoperatif görünümü.

KAYNAKLAR

1. Lowman RM, LiVolsi VA. Pigmented (melanotic) schwannomas of the spinal canal. *Cancer* 1980; 46:391-4.
2. Barker D, Wright E, Nguyen L. Gene for Von Reclinghausen neurofibromatosis is in the pericentrometric region of chromosome 17. *Science* 1987; 236:1100-07.
3. National Institutes of Health: Neurofibromatosis: National Institutes of Health consensus development conference statement. Bethesda, Maryland, July 13-15, 1987, U.S. Department of Health and Human Services, 1987; 6(12):1-9.
4. Miller RM, Sparkes RS. Segmental neurofibromatosis. *Arch Dermatol* 1977; 113: 837-8.
5. Hochberg FH, DaSilva AB, Galdabini J. Gastrointestinal involvement in von Reclinghausen's neurofibromatosis. *Neurology* 1974; 24:1144-46.
6. Pleasure J, Geller SA. Neurofibromatosis in infancy presenting with congenital stridor. *Am J Dis Child* 1967; 113:390-3.
7. Pung S, Hirsch EF. Plexiform neurofibromatosis of the heart and neck. *Arch Pathol* 1955; 59:341-6.
8. Maher JD, Thompson GM, Loening S, Platz CE. Penile plexiform neurofibroma: Case report and review of the literature. *J Urol* 1988; 139:1310-12.
9. Burger PC, Volel FS. Peripheral nerve. In: *Surgical pathology of the nervous system*, New York: John Wiley&Sons, 1975: 537-45.
10. Harkin JC, Reed RJ. Tumors of the peripheral nervous system. In: *Atlas of tumor pathology*, Washington, DC: Armed Forces Institute of Pathology, second series 1969: fascicle 3.