

Nadir Bir Nörofibromatozis Varyantı: Pleksiform Nörofibromatozis

A RARE NEUROFIBROMATOSIS VARIANT: PLEXIFORM NEUROFIBROMATOSIS

Dilek BAYRAMGÜRLER*, Betül ŞENGÖR**, Kaya MEMİŞOĞLU****,
Rebiay APAYDIN****, Cengiz ERÇİN*****

* Yrd.Doç.Dr., Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Dermatoloji AD,

** Dr., Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Dermatoloji AD,

*** Op.Dr., Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Ortopedi ve Travmatoloji AD,

**** Doç.Dr., Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Dermatoloji AD,

***** Doç.Dr., Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Patoloji AD, İZMİT

Özet

Amaç: Pleksiform nörofibromatozis, histolojik olarak benign karakterli olmasına karşın, kozmetik/fonksiyonel deformiteye yol açabilen nadir bir sinir kılıfı tümörüdür. Nörofibromatozisin diğer stigmatları ile birlikte veya izole olarak saptanabilen lezyonlar, genellikle boyun, gövde veya ekstremitelerin major sinirleri boyunca uzanma eğiliminde olup yaklaşık %5 oranında malign dönüşüm riski taşımaktadır.

Olgu Sunumu: Bu makalede gluteal bölgesinde hiperpigmente maküler lezyon zemininde ağırlı subkutan kitleleri olan, klinik ve histopatolojik özellikleri ile pleksiform nörofibromatozis tanısı konulan on dört yaşında bir erkek olgu sunuldu.

Sonuç: Bu sunumda pleksiform nörofibromatoziste eşlik edebilecek spinal deformiteler ve malign dönüşüm riskinin vurgulanması amaçlandı.

Anahtar Kelimeler: Pleksiform nörofibromatozis

T Klin Dermatoloji 2003, 13:233-236

Summary

Objective: Plexiform neurofibromatosis is a rare nerve sheath tumour resulting cosmetic/functional deformity although it has histologically benign character. Lesions which are found as isolated lesions or associated with other stigmata of neurofibromatosis tend to be located on major nerves of neck, trunk or extremities and carry approximately 5% risk of malignant transformation.

Case Report: In this article, a 14-year-old boy with painful subcutaneous masses located on his gluteal region was presented in whom the diagnosis of plexiform neurofibromatosis was based on his clinical and histopathologic features.

Conclusion: In this presentation it was aimed to emphasize the associated spinal deformities and the risk of malignant degeneration in plexiform neurofibromatosis.

Key Words: Plexiform neurofibromatosis

T Klin J Dermatol 2003, 13:233-236

Pleksiform nörofibromatozis (PN), Schwan hücrelerinden köken alan, nadir görülen bir sinir kılıfı tümörüdür (1). Lezyonlar genellikle bir sinir boyunca uzanma eğiliminde olup (1) en sık tutulan sinir ve sinir kökleri; boyun, gövde ve ekstremitelerin major sinirleridir (2). Pleksiform nörofibromlar histolojik olarak benign karakterli tümörler olmasına karşın (1) hastalarda kozmetik ve fonksiyonel deformitelere yol açabilmektedir (1,3). Literatürde santral sinir sistemi basısı, barsak ve hava yolu obstrüksiyonu, makroglossi, elde masif büyüme ve lezyon bölgesindeki ciltte kalınlaşma görülen PN olguları bildirilmiştir (1-4).

Nörofibromatozisin diğer stigmatlarıyla birlikte veya izole olarak saptanabilen lezyonlar (1,4) yaklaşık %5 oranında malign dönüşüm riski taşımaktadır (1,3).

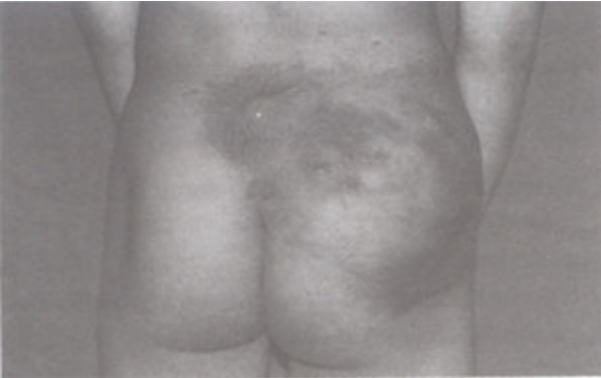
Olgu

Ondört yaşında erkek hasta, vücudunda doğuştan var kahverengi lekeler ve kalçasında, ilk defa 7-8 yıl önce ortaya çıkan ve giderek büyüyen, ağrılı şişlikler nedeniyle polikliniğimize başvurdu. Özgeçmişinde bir özellik olmadığını, ailesinde benzer lezyonları ve şikayetleri olan birinin bulunmadığını ifade etti.

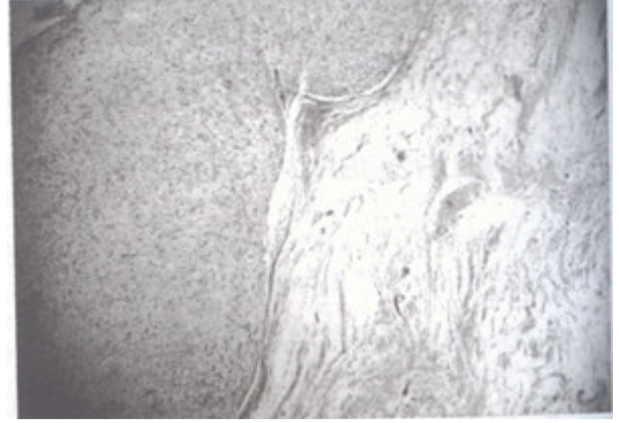
Dermatolojik muayenesinde; sırtında ve her iki aksiller bölgede, 0,5 cm çaplı çok sayıda hiperpigmente maküller; boyun çevresinde, yumuşak kıvamlı, 0,5-1 cm çaplarında subkutan, deri renginde nodüller; sağ gluteal bölge üzerinde doğuştan var olduğu öğrenilen ve sakral bölgeye doğru giderek genişleyen 20X30 cm çaplı hiperpigmente maküler lezyon zemininde ağırlı subkutan nodüller ve sakral hipertrikoz saptandı (Resim 1).

Göz muayenesi ve diğer sistemlere ait fizik muayenesinde patolojik bir bulgu saptanmadı. Sağ gluteal bölgedeki lezyondan alınan inzisyonel biyopsi materyalinin histopatolojik incelemesinde; derin dermiste düzgün sınırlı, pleksiform yapı oluşturan yuvarlak çekirdekli nöronal hücreler, iğsi görünümdeki fibroblastlar izlendi (Resim 2). Bulgular pleksiform nörofibromla uyumlu olarak değerlendirildi. Boyun sol tarafındaki yumuşak kıvamlı, tümöral lezyonlardan alınan punch biyopsi materyalinin histopatolojik inceleme sonucu nörofibromla uyumlu bulundu. Rutin biyokimyasal, hematolojik ve serolojik tetkiklerinde herhangi bir patoloji saptanmayan hastanın abdominal ultrasonografisinde herhangi bir patoloji saptanmadı.

Kalça, pelvis ve lomber bölgenin direkt radyolojik ve MR incelemelerinde; nörofibromatozis ile uyumlu olarak değerlendirilen keskin kenarlı, displastik tipte kamalaşma izlendi. Ancak hastada skolyoza rastlanmadığı için bu bulgularla 6 ayda bir takibine karar verildi.



Resim 1. Gluteal bölgede hiperpigmente maküler lezyon zemininde subkutan nodüller ve sakral hipertrikoz.



Resim 2. Derin dermiste düzgün sınırlı, pleksiform yapı oluşturan, yuvarlak çekirdekli nöronal hücreler, iğsi görünümündeki fibroblastlar (Masson Trikrom X40.)

Tablo 1. Tip 1 nörofibromatozisin tanı kriterleri (8)

- | | |
|----|---|
| 1. | Puberteden önce 5 mm'den büyük, puberteden sonra 15 mm'den büyük 6 veya daha fazla cafe'-au-lait lekeleri (Crowe belirtisi) |
| 2. | İki veya daha fazla sayıda nörofibrom veya bir pleksiform nörofibrom |
| 3. | Aksiller veya inguinal çillenme |
| 4. | Optik gliom |
| 5. | İki veya daha fazla Lisch nodülü |
| 6. | Çeşitli kemik lezyonları |
| 7. | Nörofibromatozisli birisiyle 1.derece akrabalık |

Tartışma

Tip 1 nörofibromatozis cafe'-au-lait lekeleri, aksiller/fleksural çillenme ve nörofibromlarla karakterize genetik bir dermatoz olup (5) tanı için; Tablo 1'de özetlenen kriterlerden iki veya daha fazlasının birarada bulunması gerekirken (8) 1 adet pleksiform nörofibromun varlığı da yeterli kabul edilmektedir (6).

Pleksiform nörofibromlar direkt olarak dorsal sinir kökleriyle bağlantılı olan geniş plaklar şeklindeki nodüler pleksiform nörofibromlar şeklinde görülebileceği gibi derinin tüm katmanlarını, kasları, kemikleri ve iç organları tutabilen daha invaziv diffüz pleksiform nörofibromlar şeklinde de görülebilir (5). Kranyal veya periferik sinirlerden ve

sinir köklerinden köken alan pleksiform nörofibromların; en sık fasyal sinir, paraspinal bölge, mediasten, lomber ve brakial pleksusta tutulma yol açtığı bildirilmiştir (4). Olgumuzun klinik muayenesinde sağ gluteal bölgeden santral bölgeye yayılan ağrılı subkutan nodüler lezyonlar tespit edilirken MR incelemesinde lumbosakral bölgede sinir kılıflarında dural ektazi izlendiği için olgumuz bir nodüler PN olgusu olarak değerlendirildi.

John ve arkadaşları, yaşları 1-15 arasında değişen 16 pleksiform nörofibromlu hastayı kapsayan çalışmalarında; 4'ünde gövdede, 5'inde ekstremitelerde ve 7'sinde servikal/üst torasik bölgede tümoral lezyonlar, 8'inde 4 veya daha fazla cafe'-au-lait lekesi ve 3'ünde nörofibromatozis açısından aile anamnezi saptamışlardır (1). Ayrıca tümoral lezyonlar üzerinde hiperpigmentasyon veya yumuşak doku hipertrofisi de sıkça bildirilmektedir (2).

Bizim olgumuzun dermatolojik muayenesinde lumbosakral bölgedeki hiperpigmente zemindeki pleksiform nörofibrom lezyonlarının yanısıra nörofibromatozisin diğer stigmatları açısından, gövdede çok sayıda cafe'-au-lait lekeleri, aksiller çillenme, kutanöz nörofibromlar ve sakral hipertrikoz tespit edildi. Ancak literatürde nörofibromatozisin diğer stigmatları olmaksızın bildirilen olgular da bulunmaktadır (3,4,7).

PN'te semptomlar lezyonların yerleşim yerine (1,2) ve komşu yapıların tutulumuna bağlıdır (4). Pleksiform nörofibromlara bağlı barsak/hava yolu obstrüksiyonu (1), hidrosefali, mental retardasyon, demans, epilepsi, beyin ve kranyal sinir sistemi bulguları, lordoz, kifoskolyoz, psödoartroz ve spina bifida gibi kemik değişiklikleri, akromegali, kretenizm, hipoparatiroidizm, miksödem, feokromasitoma gibi endokrin bozukluklar da görülebilir (8). Yamada ve arkadaşları larenks tutulumuna bağlı ölümle sonuçlanan 7 aylık bir bebek olgu bildirmişlerdir (9). Servikal pleksiform nörofibromu olan erişkin hastaların büyük bölümünün asemptomatik vakalar olduğu ancak boyunda ağrı, kitle, deformite ve nörolojik defisitlere de yol açabileceği bildirilmiştir (10). Bizim olgumuzun da

kalçasında kitle ve ağrı yakınması mevcut olup nörolojik muayenesi normaldi. Pleksiform nörofibrom lezyonlarının diğer nörofibromlar gibi (6) %5 civarında malign dönüşüm riski taşındığı bilinmektedir (2). Kitlenin çapında ani büyüme, ağrı yakınmasının ortaya çıkması, kitlede kalınlaşma ve nodüler çıkıntılar oluşması malign dönüşümü düşündüren belirtilerdir (2). Malignite şüphesi ortaya çıktığında cerrahi girişim önerilmektedir (4). Olgumuzun kalçasında doğuştan var olan lekenin üzerinde zamanla büyüyen, ağrılı, nodüler lezyonlar ortaya çıkmasına rağmen lezyonlardan alınan deri biyopsilerinde malignite bulgusu gözlenmedi ve bölgenin MR incelemelerinde nekroz veya kitlede ışınal görünüm gibi malignite şüphesi uyandıran bulgulara rastlanmadı.

Nörofibromatoziste spinal kolonun tutulumu sıklıktır. Olguların %60'ında spinal kolon patolojileri eşlik etmektedir. Skolyoz; idiyopatik spinal eğrilik şeklinde veya keskin kenarlı kısa segmentli kifoskolyozla beraber olan, orta veya alt torasik vertabraları içeren, hızlı ilerleme gösteren, displastik şekliyle ortaya çıkabilir (11). Bizim olgumuzun, çekilen direkt radyografilerinde ve MR görüntülemelerinde, keskin kenarlı displastik tipte kamalaşmanın olmasına rağmen skolyoza rastlanmadı ve hastamız ortopedi kliniğince klinik takibe alındı. Bu bulgularla PN tanısı konulan hasta tablonun nadir görülmesi, eşlik edebilecek ciddi spinal deformiteler ve malign dönüşüm riski açısından dikkatli olunması gerektiğini vurgulamak amacıyla sunuldu.

KAYNAKLAR

1. Raffensperger J, Cohen R. Plexiform neurofibromas in childhood. *J Pediatr Surg* 1972; 7: 144-51.
2. Nadkarni TD, Rekate HL, Coons SW. Plexiform neurofibroma of the cauda equina. *J Neurosurg (Spine 1)* 1999; 91:112-5.
3. Lupton JR, Epps RE, Figueroa P, Kupiec A, Sulica VI. Plexiform neurofibroma with massive hand involvement. *J Am Acad Dermatol* 2000; 43: 1136-7.
4. Basma NJ, Robin PE. Hemimacroglossia associated with plexiform neurofibromatosis. *J Laryngol Otol* 1987; 101: 743-5.
5. Caldemeyer KS, Mirowski GW. Neurofibromatosis type 1. Part 1. Clinical and central nervous system manifestations. *J Am Acad Dermatol* 2000; 44: 1025-6.

6. Dereköy S, Sefalı M. Plexiform neurofibroma of the submandibular gland. *J Laryngol Otol* 2000; 114: 643-5.
 7. Ohaegbulam SC. 'Congenital' plexiform neurofibroma of the occipital scalp. *J Neurosurg* 1977; 46: 245-7.
 8. Apaydın R, Çeşmeci S, Kıran U. Bir elefantiyazis nörofibratoza olgusu. *T Klin Dermatoloji* 1997; 7: 218-20.
 9. Yamada N, Uchinuma E, Shioya N, Shimamoto Y, Kuwao S, Futagami R. Plexiform neurofibromatosis in an infant. *Br J Plast Surg* 1992; 45: 175-6.
 10. Ward BA, Harkey HL, Parent AD, McGuire RA, Kendig RJ. Severe cervical kyphotic deformities in patients with plexiform neurofibromas: case report. *Neurosurgery* 1994; 35: 960-4.
 11. Crawford AH, Gabriel KR. Dysplastic scoliosis: neurofibromatosis. In: Bridwell KH, De Wald RL eds. *The Textbook of Spinal Surgery*, 2nd ed. Philadelphia: Lippincott-Raven Publ, 1997: 276-99.
-

Geliş Tarihi: 19.09.2002

Yazışma Adresi: Dr. Dilek BAYRAMGÜRLER
Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi
Dermatoloji AD, İZMİT
efe1998@yahoo.com