

# Nörofibromatozis Tip 1 İle Birlikte Görülen “Cutis Verticis Gyrata”: Olgu Sunumu

## “CUTIS VERTICIS GYRATA” ACCOMPANYING NEUROFIBROMATOSIS TYPE 1: CASE REPORT

Dr. İpek GÜRSES,<sup>a</sup> Dr. Pınar YÜKSEL BAŞAK,<sup>a</sup>  
Dr. Vahide BAYSAL AKKAYA,<sup>a</sup> Dr. Yıldız KILINÇ,<sup>a</sup> Dr. Kayhan BAŞAK<sup>b</sup>

<sup>a</sup>Dermatoloji AD, Süleyman Demirel Üniversitesi Tıp Fakültesi,

<sup>b</sup>Patoloji Bölümü, Isparta Devlet Hastanesi, ISPARTA

### Özet

“Cutis verticis gyrata (CVG)” nadir görülen, saçlı deride dermal bağ dokusu artışı sonucunda, derinin sert ve kıvrımlı görünüm alması ile karakterize bir tablodur. Primer (idiyopatik) ve sekonder formları tanımlanmıştır. Nörofibromatozis (NF), konjenital anomali, tümör ve hamartomlar ile karakterize, “café au lait” lekeleri, nörofibrom ve “Lisch” nodüllerinin izlendiği, otozomal dominant geçişli multisistemik bir hastalıktır. Kırkdokuz yaşındaki erkek hasta multipl nörofibromlar, “café au lait” lekeleri, aksiller çillenme saptanarak NF tip 1 olarak değerlendirildi. Bu bulgulara kifoskolyoz ve CVG eşlik etmekte idi. Literatürde CVG’nin, NF’nin de içinde bulunduğu çeşitli sistemik hastalıklar ile beraber görülebileceği bildirilmiştir. Olgu, CVG’nin nadir görülmesi yanında, NF’e eşlik eden sekonder CVG olması nedeni ile sunulmuştur.

**Anahtar Kelimeler:** Cutis verticis gyrata, nörofibromatozis

**Türkiye Klinikleri J Dermatol 2006, 16:35-38**

### Abstract

“Cutis verticis gyrata (CVG)” is a rare disease characterized by the skin becoming hard and twisted looking as a result of the increase of the dermal connective tissue on the scalp. Primary (idiopathic) and secondary forms of the disease have been described. Neurofibromatosis (NF) is a autosomal dominantly inherited multisystemic disease characterized by congenital abnormalities, tumors, hamartomas, “café au lait” spots, neurofibromas and “Lisch” nodules. A 49-year-old male patient with multiple neurofibromas, “café au lait” spots, and axillary freckles is determined as NF type 1. Kyphoscoliosis and CVG accompanied these findings. CVG is reported to be associated with multiple systemic diseases such as NF. The case is presented because CVG is a secondary CVG accompanying NF as well as because it is a rare disease.

**Key Words:** Cutis verticis gyrata, neurofibromatosis

**D**erinin hipertrofisi ve kıvrımlanması ile karakterize olan CVG ilk kez 1848’de Robert tarafından tanımlanmıştır.<sup>1</sup> Primer ve sekonder formları mevcuttur. Primer formu esansiyel ve nonesansiyel tip olmak üzere iki şekilde izlenir. Nonesansiyel form daha sık olup mental retardasyon, epileptik krizler ve oküler bozukluklarla ilişkilendirilebilir. Sekonder form ise çeşitli sistemik hastalıklarla birlikte görülebilir.<sup>2</sup>

Burada klinik ve histopatolojik olarak NF tip 1 tanısı konulmuş olan, CVG’nin de eşlik ettiği bir olgu sunulmaktadır.

### Olgu Sunumu

Kırkdokuz yaşında erkek hasta, yaklaşık 45 yıldır tüm vücutta mevcut olan deriden kabarık oluşumlar nedeni ile polikliniğimize başvurdu. Özgeçmiş ve soygeçmişinde özellik olmayan hastanın anne ve babası arasında akrabalık öyküsü yoktu. Sistemik muayenede yüksek damak, kulak asimetrisi, konjunktivalarda hiperemi, skolyoz, boy kısalığı ve alt ekstremitelerde hipoestezi saptandı. Göz muayenesinde bilateral pterijyum mevcut olup “Lisch” nodüllerine rastlanmadı. Dermatolojik muayenesinde oksipital bölgede lineer ve longitudinal uzanan; uzunluğu 1.5-9 cm, eni 0.1-

**Geliş Tarihi/Received:** 30.08.2005

**Kabul Tarihi/Accepted:** 20.01.2006

*Dermatoloji’de Gelişmeler Sempozyumu’nda (1-4 Haziran 2005, İstanbul) poster olarak sunulmuştur.*

**Yazışma Adresi/Correspondence:** Dr. Vahide BAYSAL AKKAYA  
Süleyman Demirel Üniversitesi Tıp Fakültesi,  
Dermatoloji AD, ISPARTA  
vahide@med.sdu.edu.tr

Copyright © 2006 by Türkiye Klinikleri

Türkiye Klinikleri J Dermatol 2006, 16

35

0.2 cm arasında değişen, derinliği yaklaşık 2 mm olan 5 adet deri kıvrımı mevcuttu (Resim 1). Saçlı deri ve yüz de dahil olmak üzere tüm vücutta yaygın, çeşitli büyüklüklerde, yumuşak kıvamda, deri renginde, düzgün yüzeyli papül ve tümöral lezyonlar, gövdede çok sayıda çeşitli büyüklüklerde hiperpigmente maküller ve her iki aksillada çillenme mevcuttu (Resim 2). Hemogramı, periferik yayması, eritrosit sedimentasyon hızı ve tiroid fonksiyon testleri normal olan hastanın biyokimyasal tetkiklerinde indirekt hiperbilirubinemi dışında patolojik bulguya rastlanmadı. AntiHBs antijeni pozitif, HBsAg, AntiHCV, AntiHIV, VDRL ve TPHA değerleri negatif bulundu. PA akciğer grafisi normaldi. İndirekt hiperbilirubinemi olan hastaya kolestaz ön tanısı ile yapılan batın USG'de



**Resim 1.** Oksipital bölge saçlı derisinde kıvrımlanma.

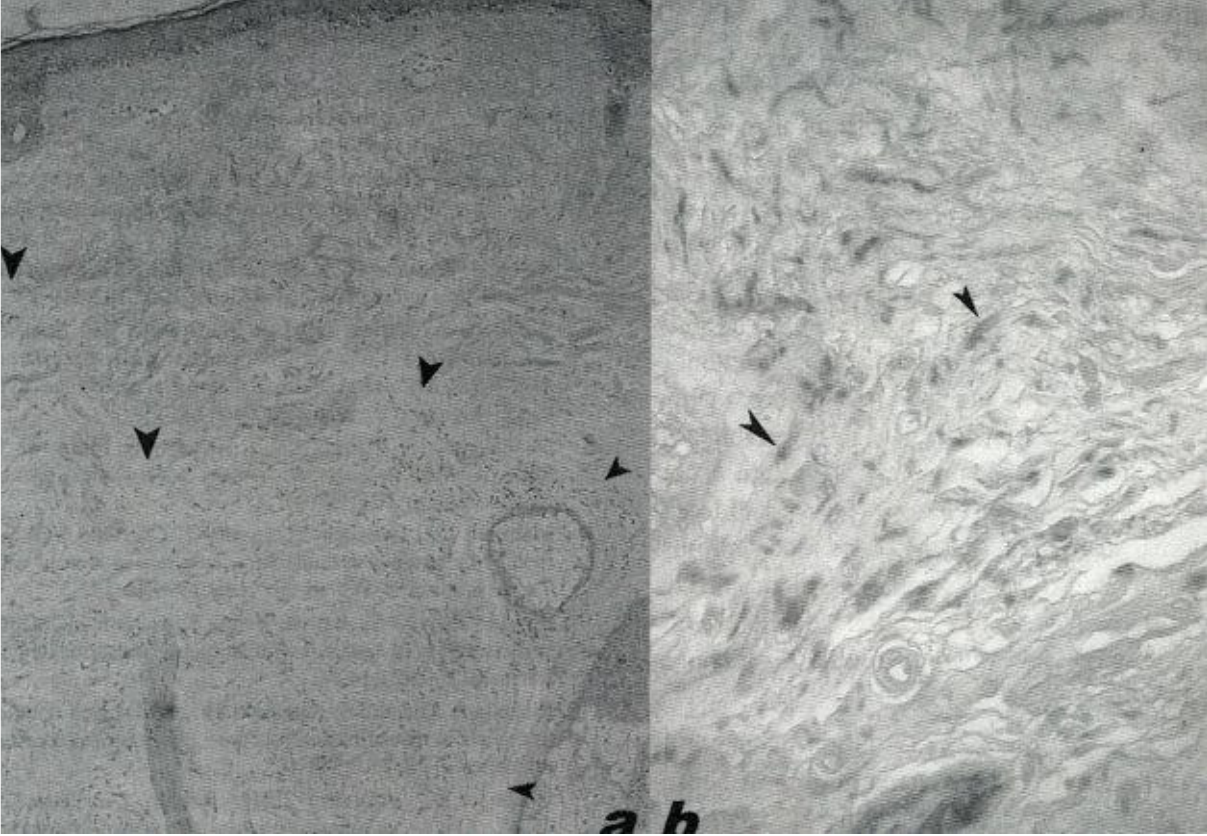


**Resim 2.** Gövde ön yüzünde yaygın nörofibromlar.

patolojik bulgu görülmezken, retikülosit yaymasının da normal bulunması sebebiyle Gilbert sendromu tanısı konuldu. Saçlı derideki kıvrımlanma nedeni ile kranial yumuşak doku USG yapıldı ve normal olarak değerlendirildi. Nörolojik tutulum açısından çekilen kranial MR'da patolojik bulgu saptanmadı. EMG'de üst ekstremitelerde duysal nöropati bulguları tespit edildi. Gövdedeki papüller lezyonundan alınan biyopsi materyalinde keratinize çok katlı yassı epitel ile örtülü dokuda, dermiste nodül oluşturmuş yaygın iğsi hücreler ve kalın kollajen lifler izlendi. İmmünohistokimyasal incelemede "S-100" ile iğsi hücrelerde pozitif boyanma, Masson Trikrom ile kalın kollajen liflerde pozitif boyanma mevcuttu. Saçlı deri orta hatta parietooksipital bölge sınırındaki kıvrımlı alandan alınan biyopsi materyalinin histopatolojik incelemede; hafif hiperkeratoz ve akantoz gösteren epidermis altındaki dermiste düzenli yapıda deri ekleri izlenmekte olup küçük bir alanda deri ekleri arasına girmiş iğsi hücrelerin paralel demetler oluşturduğu görüldü (Resim 3a). İmmünohistokimyasal incelemede tümöral yapının "S-100" ile pozitif boyandığı izlendi (Resim 3b). Her iki biyopsi sonucu nörofibrom ile uyumlu olarak değerlendirildi. Hastaya bu klinik ve histopatolojik bulgular eşliğinde NF tip 1 ile CVG tanıları kondu.

### Tartışma

CVG nadir görülen bir durumdur. Tüm dünyada 500'den daha az sayıda olgu bildirilmiştir.<sup>3</sup> İlk kez 1848'de Robert tarafından tanımlanan CVG, derinin hipertrofisi ve kıvrımlanması ile karakterizedir. Lezyonlar en sık parietal bölge saçlı derisine lokalize iken vücudun diğer bölümlerinde de görülebilmektedir.<sup>1</sup> Saçlı deride genellikle anteriordan posteriora doğru yerleşmekte olup transvers şekilde de ortaya çıkabilir.<sup>4</sup> CVG sıklıkla adölesan dönemde gelişmekle birlikte adölesan dönemden sonra da başlayabilir.<sup>5</sup> Erkek/kadın oranını 5 veya 6:1 olan hastalığın kalıtım şekli bilinmemektedir.<sup>6,7</sup> CVG'nin çocukluk çağından itibaren mevcut olduğu ifade edilen olgumuzda lezyonlar oksipital bölgeye lokalize olup anteriordan posteriora doğru uzanmaktaydı.



**Resim 3a.** İğsi hücrelerin oluşturduğu paralel demetler, HEx100.  
**Resim 3b.** S-100 ile pozitif boyanan iğsi hücreler.

1953’de Polan ve Butterworth tarafından CVG primer (veya idiopatik) ve sekonder olarak sınıflandırılmıştır.<sup>8</sup> Primer tip esansiyel ve nonesansiyel olmak üzere ikiye ayrılır.<sup>2</sup> Esansiyel CVG’de ilişkili durumlar bilinmemektedir.<sup>9</sup> Daha sık görülen nonesansiyel form ise mental retardasyon, epileptik krizler ve oküler bozukluklarla ilişkili olabilir.<sup>2</sup>

Sekonder CVG çeşitli sistemik hastalıklarla birlikte görülebilmektedir. Bunlar arasında inflamatuvar dermatozlar (ekzema, psöriazis, akne keloidalis, impetigo, erizipel, pemfigus), akantozis nigrikans, cerebriform intradermal nevus, dermatofibromlar, hamartomlar, travma ve sistemik hastalıklar (sifiliz, tuberoskleroz, akromegali, lösemi, nörofibromatozis, Ehler-Danlos sendromu, amiloidozis, miksödem, pakidermoperiostozis ve akrocefalosindaktili) sayılabilir.<sup>9</sup> CVG olgularının yarısı sekonder olup sekonder CVG olgularının yaklaşık yarısının konjenital nevus ve nörofibrom

gibi tümörlerden kaynaklanabileceği bildirilmiştir.<sup>6</sup> NF tip 1 otozomal dominant geçişli multisistemik genetik bir hastalıktır. Olguların yaklaşık %50’sinde otozomal dominant geçiş şeklinde aile öyküsü mevcut iken %50’si ise yeni mutasyon şeklinde ortaya çıkmaktadır. NF tip 1’in klinik özellikleri multipl nörofibromlar, café au lait lekeleri, aksiller ve inguinal çillenme ile iriste Lisch nodülleridir.<sup>10</sup> NF tip 1’in minör özellikleri kısa boy ve makrosefalidir. Komplasyonları ise pleksiform nörofibrom, optik glioma, skolyoz ve öğrenme güçlüğüdür.<sup>11</sup> Olgumuzda multipl nörofibromlar, café au lait lekeleri, aksiller çillenme, kısa boy ve skolyoz mevcut olup NF tip 1 tanısı kondu. NF klinik bulguları ile aynı dönemde başlayan saçlı derideki kıvrımlanma CVG ile uyumlu bulunarak olgu NF’ye eşlik eden sekonder CVG olarak değerlendirildi. Saçlı derinin histopatolojik

incelemesinde primer CVG'de genellikle normal deri veya konnektif doku hipertrofisi görülürken sekonder CVG'de eşlik eden hastalığa ait bulgular görülmektedir.<sup>9</sup> Olgumuzun saçlı deri biyopsi materyalinin histopatolojik görünümü nörofibromla uyumlu olup NF'ye sekonder gelişen CVG tanımını desteklemektedir.

NF tip 1'in malign periferik sinir kılıfı tümörleri, nörofibrosarkom, leomyosarkom ve rabdomyosarkom gibi sarkomlar, duktal meme karsinomu, akciğer, tiroid, safra kesesi, farinks, kolon ve intestinal adenokarsinomlar, beyin tümörleri, çocukluk çağı lösemisi, Wilms tümörü, malign melanoma gibi maligniteler ile ilişkili olabileceği bildirilmiştir.<sup>12,13</sup> Sekonder CVG'nin bir paraneoplastik hastalık olarak ortaya çıkabileceği ve internal malignitelerle ilişkisi de rapor edilmiştir.<sup>9</sup> Olgumuzun öyküsü, sistem sorgulaması, fizik muayenesi ve laboratuvar tetkikleri değerlendirildiğinde malignite açısından patolojik bir bulguya rastlanmamıştır.

Sonuç olarak olgumuz, CVG'nin nadir görülmesi yanında, NF'i olan hastada görülmesi nedeni ile sunulmuştur. Bununla birlikte her iki hastalığın malignitelerle birlikte seyredebilmesi nedeniyle bu tanıları alan hastaların malignite açısından araştırılması gerektiği görüşündeyiz.

#### KAYNAKLAR

1. Van Geest AJ, Berretty PJM, Klinkhamer PJJM, Neumann HAM. Cerebriform intradermal naevus (a rare form of secondary cutis verticis gyrata). *J Eur Acad Dermatol Venereol* 2002;16:529-31.
2. Filosto M, Tonin P, Vattemi G, Bongiovanni LG, Rizzuto N, Tomelleri G. Cutis verticis gyrata, mental retardation and Lennox-Gastaut syndrome: A case report. *Neurol Sci* 2001;22:253-6.
3. Ulrich J, Franke I, Gollnick H. Cutis verticis gyrata secondary to acne scleroticans capitis. *J Eur Acad Dermatol Venereol* 2004;18:499-502.
4. Al-Malqa A, Hashem FK, Helmi A, Al-Qattan MM. Surgical correction of primary cutis verticis gyrata. *Ann Plast Surg* 2002;49:673-5.
5. Keller K, Williams C, Seagle B. Klinefelter Syndrome and cutis verticis gyrata. *Am J Med Genet* 2001;103:249-1.
6. Woollons A, Darley CR, Lee PJ, Brenton DP, Sonksen PH, Black MM. Cutis verticis gyrata of the scalp in a patient with autosomal dominant insulin resistance syndrome. *Clin Exp Dermatol* 2000;25:125-8.
7. Okamoto K, Ito J, Tokiguchi S, Ishikawa K, Furusawa T, Sakai K. MRI in essential primary cutis verticis gyrata. *Neuroradiology* 2001;43:841-4.
8. Marinoni LP, Taniguchi K, Giraldi S, Carvalho VO, Furrucho M, Bertogna J. Cutis verticis gyrata in a child with Turner Syndrome. *Pediatr Dermatol* 1999;16:242-3.
9. Fox LP, Geyer AS, Anyane-Yeboah K, Garzon MC. Cutis verticis gyrata in a patient with Noonan Syndrome. *Pediatr Dermatol* 2005;22:142-6.
10. Richetta A, Giustini S, Recupero SM, et al. Lisch nodules of the iris in neurofibromatosis type 1. *J Eur Acad Dermatol Venereol* 2004;18:342-4.
11. Odebo TO, Afolayan EAO, Adigun IA, Daramola OOM. Clinicopathological study of neurofibromatosis type 1: An experience in Nigeria. *Int J Dermatol* 2005;44:116-20.
12. Coffin CM, Cassity J, Viskochil D, Randall RL, Albritton K. Non-neurogenic sarcomas in four children and young adults with neurofibromatosis type 1. *Am J Med Genet* 2004;127A:40-3.
13. Zöller MET, Rembeck B, Odén A, Samuelsson M, Angervall L. Malignant and benign tumors in patients with neurofibromatosis type 1 in a defined Swedish population. *Cancer* 1997;79:2125-31.