

Bir Elefantiyazis Nörofibromatoza Olgusu

A CASE OF ELEPHANTIASIS NEUROFIBROMA TOSA

Rebiay APAYDIN*, Suat ÇEŞMECİ**, Uğur KIRAN***

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

** Uz.Dr.Trabzon Numune Hastanesi Göğüs ve Kalp-Damar Cerrahisi Kliniği,

***Uz.Dr.Trabzon Numune Hastanesi Ortopedi ve Travmatoloji Kliniği, TRABZON

Özet

Nörofibromatozis tip I otozomal dominant geçiş gösteren, yaklaşık 3000-4000 doğumda bir görülen, genetik bir hastalıktır. Bulguları multipl cafe au lait lekeleri, lokalize nörofibromlar veya diğer sinir sistemi tümörleridir. Kutanöz nörofibromlar subkutan dokunun hipertrofiyle birlikte olursa büyük deformiteler oluşur. Bu klinik tabloya "Elefantiyazis Nörofibromatoza" denilmektedir. Nadir görülen bir tablo olduğu için burada bir elefantiyazis nörofibromatoza olgusu sunulmaktadır.

Anahtar Kelimeler: Elefantiyazis nörofibromatoza

T Klin Dermatoloji 1997, 7:218-220

Von Recklinghausen hastalığı olarak da bilinen nörofibromatozis otozomal dominant geçiş gösteren bir genodermatozdur. Birçok organ tutulumu gösterebilen nörofibromatozisin bulguları en sıklıkla deride görülmektedir. Bu bulgular arasında cafe au lait lekeleri, nörofibromlar, aksiller çillenme, bronzlaşma, dev pigmente kıllı nevus, sakral hipertrikozis, ktitis verticis girata, niakroglozi vb. yer almaktadır (1,2).

Ayırt edici bir özellik olan "cafe au lait" lekeleri doğumda veya yaşamın ilk yılında, ilk bulgu olarak farkedilmektedir. Bu açık kahverengi pigmente maküller çeşitli sayıda ve boyutta olabilir (1,2).

Geliş Tarihi: 10.03.1997

Yazışma Adresi: Dr.Rebiay APAYDIN
Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi
Dermatoloji AD, KOCAELİ

^ Bu olgu 1995 yılında Trabzon'da yapılan Karadeniz Tıp Günleri'nde poster olarak sunulmuştur.

Summary

Neurofibromatosis type I is a genetic disorder which is inherited by autosomal dominant trait, with a frequency of about one in 3000-4000 births. It consists of multiple cafe au lait spots, localised neurofibromas or other nervous system tumors. If cutaneous neurofibromas are associated with hypertrophy of subcutaneous tissue, gross deformities occur. This clinical variation is called "Elephantiasis Neurofibromatose!" It is presented here as a case of elephantiasis neurofibromatose because it is rarely seen.

Key Words: Elephantiasis neurofibromatosa

T Kim J Dermatol 1997, 7:218-220

Çeşitli boyutlardaki nörofibromlar dermal veya subkutan dokuda yerleşmiş olabilir. Dermal yerleşimli "kutanöz nörofibromlar" yumuşak, sapsız ve çok sayıda görülebilir. Periferik sinir boyunca nodüller şeklinde gelişen subkutan nörofibromlara "pleksiform nörom" adı verilmektedir (1,2). Diffüz nörofibromlarla birlikte subkutan dokunun ileri derecede hipertrofiye bağlı olarak, büyük, sarkık, şekil bozukluğu yapan tümörlerin görüldüğü tablo ise "elefantiyazis nörofibromatoza" olarak isimlendirilmektedir (2,3).

"Liseli nodülleri" denilen melanositik pigmente iris hamartomları puberté sonrası hastaların % 94'ünde tespit edilmektedir (1,2).

Bunların dışında hastalarda lordoz, kifoskolioz, psödoartroz, spina bifida gibi kemik değişiklikleri, mental retardasyon, demans, epilepsi, beyin ve kranyal sinir tümörleri gibi santral sinir sistemi bulguları, akromegali, kretinizm, hipoparatiroidizm, miksedem, feokromositoma gibi endokrin bozukluklar da görülebilir (1,2).



Şekil 1. Her iki bacakta şekil bozukluğu oluşturan, sarkık kitleler ve sol bacak dış yan yüzündeki geniş çaplı cafe au lait lekесinin görünümü.



Şekil 2. Olgunun sırtındaki nörofibromlar ve kifoskolyozun görünümü.

Nörofibromlarda %1,5-15 oranında malign sehvanom gibi sarkomatöz değişiklikler görülebilir (2,8).

Etkin tedavisi bulunmamakla birlikte gerekirse nörofibromların cerrahi rezeksiyonu önerilebilir (1,2).

Olgu

S.Ö. 26 yaşında bayan hasta.Özellikle sol bacağında olmak üzere her iki bacağındaki kitleleryüçüdüdüdeki kitleler ve lekeler nedeniyle başvurduğu hastanemizin Göğüs ve Kalp-Damar Cerrahisi Kliniğine yatırıldı ve tetkik edildi.

Özgeçmiş: Kitleler nedeniyle sol bacağı KTÜ Tıp Fakültesi Ortopedi Kliniğinde 3 defa opere edilmiş.

Soygeçmiş: Anne ile babası akraba olmayan hasta,annesinin vücudunda kahverengi lekeler, on

kardeşinden birisinin vücudunda da kitleler olduğunu ifade etti.

Dermatolojik Muayenede: Hastanın gövdesinde çeşitli boyutlarda çok sayıda nörofibromlar, gövdede ve sol alt ekstremitede çeşitli boyutlarda cafe au lait lekeleri ve aksiller çillerime tespit edildi. Sol gluteal bölgeyi kaplayan, sarkık torba şeklinde kitle vardı. Sol alt ekstremitesinde daha geniş ve daha çok sayıda olmakla birlikte her iki alt ekstremitede sarkık,şekil bozukluğu oluşturan kitleler tespit edildi (Şekil 1).

Sistemik Muayenede: Kifoskolyoz (Şekil 2), alt ekstremitelerde ölçüm sonucu sol femturun sağa göre 3 cm, sol tibiannın 2 cm daha uzun olması dışında patoloji saptanmadı.

Nörolojik, oftalmolojik ve KBB muayenesinde patoloji saptanmadı.

Laboratuvar tetkikleri: hemogram, tam idrar, Alvs, üre, kreatinin, KCFT, total bilirubin, kan proteinleri, kan kalsiyum düzeyi normaldi. TSH, T3, T4, testosteron, PRL, FSH, LH, östrodiol değerleri normal sınırlar içindeydi. Kan kolesterolü %261 mg/dFdı.

Total batın USG'de patoloji saptanmadı.

Radyografik incelemede Sella grafisi ve P/A akciğer gratisinde patoloji yoktu. Water's grafisinde maksiller sinüs aerasyonunda azalma, torakolomber vertebra grafilerinde açıklığı sağa bakan skolyoz ve kifoz, pelvis grafisinde asimetri ve pubis sınıfızisde genişleme, sol pubis ramus inferior ve superiorda incelleme, sağ pubis ramus inferiorda kalınlaşma saptandı. Ekstremlerde grafilerinde sol fibtülada incelleme, sağ femurda koksa vara, multipl şekil bozukluğu, sol femur ve tibiada kalınlaşma vardı.

BBT'de hidrosefali saptandı. Yapılan nöroşirurji konsültasyonu sonucu herhangi bir müdahaleye gerek olmadığına karar verildi.

Tartışma

Von Recklinghausen tarafından 1882'de tanımlanan nörofibromatozis, yaklaşık yüzyıl sonra Riccardi tarafından 7 tipe ayrılmıştır (1,5,7). Tip 5 dışında otozomal dominant geçiş gösteren nörofibromatoziste hastaların %50'si yeni gen mtasyonu sonucu görülmektedir (1).

Nörofibromatozis tip 1(NF-1) hastaların %85-90'nında görülen en yaygın tipdir (1,2,7). 17. kromozomda NF-1 geni tanımlanmış (1,2) olmasına rağmen, henüz bu konuda geçerli hiçbir biyokimyasal veya moleküler test bulunmamaktadır (4). Tanı için aşağıdaki bulgulardan 2 veya daha fazlasının bulunması gerekmektedir:

-Puberteden önce 5 mm den büyük, puberteden sonra 15 mm den büyük, 6 veya daha fazla sayıda cafe au lait lekeleri (Crowe belirtisi),

-İki veya daha fazla sayıda nörofibrom veya bir pleksiform nörom,

-Aksiller veya inguinal çillenme,

-Optik glioma,

-İki veya daha fazla Lisch nodülü,

-Çeşitli kemik lezyonları,

-NF-1 'li birisiyle birinci derece akrabalık (4).

Tip 2 (akustik nörofibromatozis) bilateral akustik nöromlarla ayırt edilmektedir (1,2,6,7). NF-2 geni 22. kromozom üzerinde yer almaktadır (2).

Tip 2'ye benzeyen Tip 3 (karışık) ve Tip 4 (varyant)'de çok daha fazla sayıda kutanöz nörofibrom bulunmakta ve optik glioma, nörolemmoma ve menenjiom gelişimi daha fazla görülmektedir (1).

Tip 5 (segmental nörofibromatozis) sınırlı vücut bölgesinde görülen cafe au lait lekeleri, kutanöz nörofibromlarla karakterizedir. Somatik bir mutasyon sonucu oluşmaktadır (1,2,4,7).

Tip 6'nın özelliği nörofibromlar olmadan çok sayıda cafe au lait lekelerinin bulunmasıdır (1,5,7). Bu lekelerin en az iki kuşakta tespit edilmesi gerekmektedir (1).

Tip 7 ya da geç başlangıçlı nörofibromatoziste, nörofibromlar hayatın 2. dekadında görülmektedir (1).

Biz olgumuzu gövdesindeki çok sayıda nörofibromlar ve cafe au lait lekeleri, aksiller çillenme, skolyoz ve alt ekstremitelerindeki şekil bozukluğu oluşturan kitleler nedeniyle nörofibromatoz tip 1 ve nadir görülen bir klinik şekli olan elefantiyazis nörofibromatoza olarak değerlendirdik.

Bugüne kadar ülkemizde elefantiyazis nörofibromatozal 2 olgu bildirildiğini (3) tespit ettiğimiz için nadir bir olgu olarak sunmayı uygun gördük.

KAYNAKLAR

1. Arnold HL, Odom RB, James WD. *Andrews Diseases of the Skin*. 8th ed. Philadelphia: WB Saunders Co. 1990: 643-5.
2. Harper J. *Genetics and Genodermatoses*. Textbook of Dermatology. Ed. Champion RH, Burton JL, Ebling FJG. 5th ed. Oxford, Blackwell Scientific Pub 1992; 322-6.
3. Akm E, Kavala M, Ünal G. Elefantiyazis nörofibromatoza. *Deri Hast Frengi Arş* 1993; 27 : 211-2.
4. Moss C, Green SH. What is segmental neurofibromatosis? *Br J Dermatol* 1994; 130:106-10.
5. Arnsmeier SL, Riccardi VM, Paller AS. Familial multiple cafe au lait spots. *Arch Dermatol* 1994; 130:1425-6.
6. Riccardi VM. Neurofibromatosis: the importance of localized or otherwise atypical forms. *Arch Dermatol* 1987; 123: 882-3.
7. Roth RR, Martines R, James WD. Segmental neurofibromatosis. *Arch Dermatol* 1987; 123:917-20.
8. Chang AE, Madewell JE, Rosenberg SA, Moser RP. *Soft Tissue Tumors*. 2nd ed. St. Louis, The CV Mosby Co, 1988: 781-800.