

Nörofibromatozis Tip I'li Olguda Malign Periferik Sinir Kılıfı Tümörü

MALIGNANT PERIPHERAL NERVE SHEATH TUMOR IN A CASE WITH NEUROFIBROMATOSIS TYPE I

Mustafa GÖKÇE*, Tuba T.KIZILTEPE**

* Uz.Dr., Ankara Onkoloji Hastanesi Nöroloji Bölümü

**Uz.Dr., Ankara Onkoloji Hastanesi Radyoloji Bölümü, ANKARA

Özet

Amaç: Malign periferik sinir kılıfı tümörü (MPSKT) insidansı normal popülasyonda %0.0001 iken, nörofibromatozis tip 1(NF1)'li hastalarda %2 ile %5 arasında tahmin edilmektedir. MPSKT tanısı konan NF1'li hastada tanıda karşılaşılan zorluklar sunulmuş olup, hastanın klinik, radyolojik ve patolojik sonuçları tartışılmıştır.

Olgu Sunumu: Bir yıldır mevcut olan sağ bacak ağrısı 2 aydır giderek artan 65 yaşındaki kadın hastaya elektromyografi (EMG), manyetik rezonans görüntüleme (MRG), biyopsi ve takibinde bilgisayarlı tomografi (BT) yapıldı. EMG'de sağda L3-4 paraspinal kasta pozitif keskin dalga ve fibrilasyon potansiyelleri gözlemlendi. Lomber spinal MRG'de, sağ paravertebral bölgede kitle tanımlandı. Operasyonda, arkada vertebralara fikse olduğu için irrezektabil kabul edilen kitleden insizyonel biyopsi alındı. Patolojisi benign periferik sinir kılıfı tümörü (BPSKT) olarak geldi. Ağrısı giderek şiddetlenen ve genel durumu bozulan hastaya çekilen BT'de kitlenin boyutlarında belirgin artış izlendi. Hastanın kliniği, kitlenin radyolojik görünümü ve boyutlarındaki hızlı artış birlikte değerlendirildiğinde bu kitlenin MPSKT olduğuna karar verildi.

Sonuç: Giderek artan lomber radiküler ağrı nedeninin altta yatan bir kitleye bağlı olabileceği düşünülmeli ve hastalar nörofibromatozis yönünden araştırılmalıdır.

Maligniteyi düşündürcek görüntüleme özelliklerinin tanınması prospektif tanı için önemli olup, bu hastalara klinik yaklaşımda ve tedavinin yönlendirilmesinde yardımcıdır.

Anahtar Sözcükler: Malign periferik sinir kılıfı tümörü,
Nörofibromatozis tip 1,
Manyetik rezonans görüntüleme (MRG),
Tanı

Summary

Purpose: The incidence of malignant peripheral nerve sheath tumors (MPNST) in patients with Neurofibromatosis type 1 (NF1) has been estimated to be 2% to 5% compared with 0.0001% in the general population. The purpose of this paper is to present the difficulties of diagnosis and to discuss the clinical manifestations, imaging features and histopathological findings of a MPNST in a patient with NF1.

Case Report: A 65 year old woman presented with one year history of progressive right radicular limb pain. Electromyography (EMG), magnetic resonance imaging (MRI), biopsy and computerized tomography (CT) was performed. EMG revealed positive sharp wave and fibrillation potentials at the right lumbar paraspinal muscle. The MR images demonstrated a right paravertebral mass. Although the mass was unresectable at surgery, the biopsy revealed benign PNST. The pain increased progressively. A follow-up CT was revealed the rapid growth of the mass. Rapid clinical deterioration and the imaging features of the mass was evaluated again and the tumor was considered a malignant PNST.

Conclusion: If a patient has a progressively increasing radicular pain, one should bring into mind the possibility of a paravertebral mass due to neurofibromatosis.

Recognition of imaging features suggesting malignancy is important for prospective diagnosis and to help to guide therapy in the clinical management of these patients.

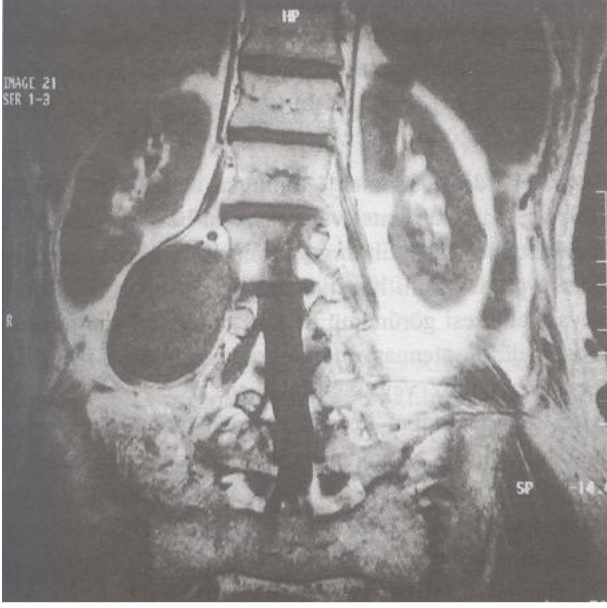
Key Words: Neurofibromatosis type 1,
Malignant peripheral nerve sheath tumor,
MRI, Diagnosis

T Klin Tıp Bilimleri 2003, 23:230-233

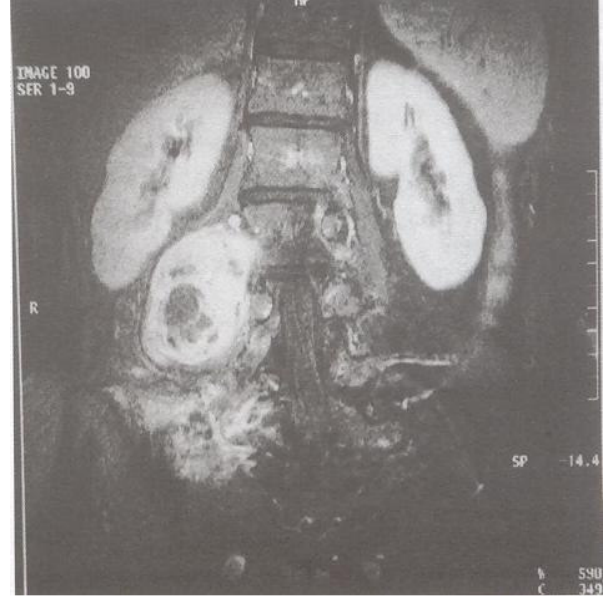
T Klin J Med Sci 2003, 23:230-233

Malign periferik sinir kılıfı tümörü (MPSKT) insidansı, nörofibromatozis tip 1 (NF1)'li hastalarda %2 ile %5 arasında tahmin edilmektedir. Bu insidans normal popülasyonda %0.0001'dir (1,2). MPSKT erişkin NF1'li hastalarda görülen en önemli ölüm nedenidir. Tanıda gecikme siktir (1). NF1 tanısı önceden bilinmeyen 65

yaşındaki kadın hasta tıbbi tedaviye cevap vermeyen ve giderek artan sağ bacak proksimalinde ağrı nedeni ile incelendi. Yapılan EMG, MRG, biyopsi, BT ve klinik takip sonucunda MPSKT tanısı konan hastada, tanıda karşılaşılan zorluklar sunulmuş olup, hastanın radyolojik ve klinik bulguları, patolojik sonuçları tartışılmıştır.



Şekil 1. T1 ağırlıklı koronal düzlemde alınan MR görüntüsü.



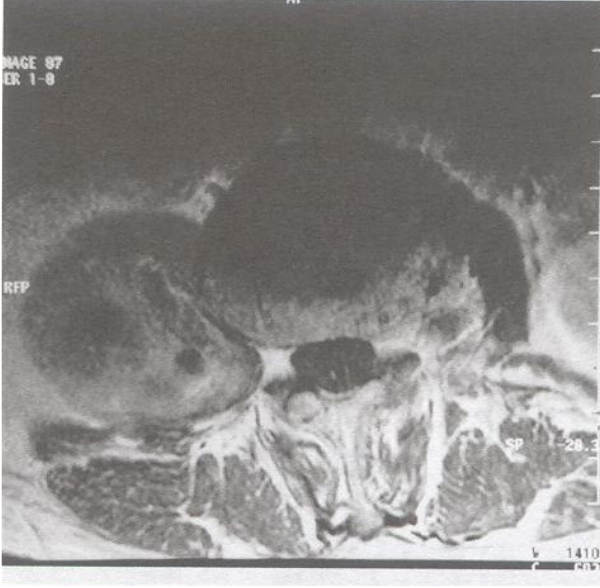
Şekil 2. Yağ baskılı, kontrastlı T1 ağırlıklı koronal düzlemde alınan MR görüntüsü.

Olgu

Bir yıldır sağ bacak ağrısı nedeni ile defalarca çeşitli ortopedi ve fizik tedavi polikliniklerine başvuran ve artroz tanısı ile tıbbi tedavi verilen ancak ağrısı son 2 aydır giderek artan ve ilaç tedavisine cevap vermeyen, altmışbeş yaşında kadın hasta nöroloji polikliniğine başvurdu. Bu ağrı bacak ön yüz ve proksimalde belirgindi. Silik bir bel ağrısı olan hastanın özgeçmişinde 3.5 yıl önce beyin operasyonu geçirdiği ve eksize edilen sol temporal lobdaki kistik kitlenin, patolojisinin pleomorfik ksantoastrositom olduğu saptandı. Nörolojik muayenede; sağ bacakta, şüpheli olarak sağ lateral femoral kutanöz sinir alanında hipoestezi vardı. Bunun dışında sağ bacakta kuvvet kaybı, atrofi ve derin tendon reflekslerinde hipoaktivite saptanmadı. Sinir iletim incelemesinde, her iki lateral femoral kutanöz sinir duysal iletim çalışması normaldi. İğne EMG'sinde sağ L3-4 paraspinal kasta pozitif keskin dalga ve fibrilasyon potansiyelleri gözlemlendi. Bu sonuçlar üzerine başka bir merkezde hastaya lomber spinal manyetik rezonans incelemesi yapıldı. L2 ve L3 vertebra korpus düzeylerinde, sağ paravertebral bölgede, T1 ağırlıklı sekanslarda kas dokusu ile izointens (Şekil 1), T2 ağırlıklı ve STIR sekanslarda hiperintens, yoğun heterojen periferik kontrast tutan, ortasında kontrastlanmayan kistik komponenti temsil edebilecek kitle tanımlandı (Şekil 2). Ayırıcı tanıda psoas absesi veya kistik nekrotik değişiklikler gösteren bir neoplazi düşünüldü. Ayrıca L2-3 düzeyinde sol nöral foraminal disk protrüzyonu olduğu belirtildi. Psoas absesi yönünden ortopedi konsültasyonu yapılan ve drenaj önerilen hastaya daha sonra ince iğne aspirasyon biyopsisi yapıldı. Patolojik incelemede benign-

malign ayırımı yapılamayan mezenkimal tümör olarak değerlendirildi ve kitlenin eksizyonuna karar verildi. Operasyonda sağda L1-3 seviyesinde, psoas kası altında uzunluğu 7-8 cm, yatay boyutu 4-5 cm olan sert kitle, arkada vertebralara fikse olduğu için irrezektabil kabul edildi. İnsizyonel biyopsi alınarak kapatıldı. Biyopsi materyalinin histopatolojik incelemesinde mitotik figür ve atipik bulguların izlenmemesi nedeniyle benign periferik sinir kılıfı tümörü olduğu düşünüldü. Bu patoloji sonucundan sonra hastada nörofibromatozis tip 1 olabileceği düşünüldü. Fizik muayenesi tekrarlandığında, çok sayıda nörofibrom ve café au lait lekeleri görüldü. Buna ek olarak 1. derece yakınlarında NF1 olgularının olduğu öğrenildi.

MR görüntüleri tekrar incelendiğinde kitlenin L2 sağ nöral foramene uzanım gösterdiği, nöral forameni genişlettiği (Şekil 3, Şekil 4), L3, L4, L5, S1 ve S2 sinir köklerinin bilateral kalın ve kontrastlanma gösterdiği izlendi. Ayrıca sağda L4-5 paravertebral alanda posteriorda, düzensiz sınırlı, mezenter yerleşimli T1 de heterojen izo-hipo, yağ baskılı kontrastlı T1 de belirgin kontrast tutan çok sayıda nodüllerin birleşerek yumuşak doku lezyonu oluşturduğu dikkati çekti (Şekil 2). Sinyal özelliklerinin diğer kitle lezyonu ile benzerlik göstermesi bu lezyonun multipl nörofibromlara ait olabileceğini düşündürdü. Operasyon sırasında bağırsak duvarlarında çok sayıda nodüler kitle görüldüğü öğrenildi. Hastaya radyoterapi (RT) ve kemoterapi planlandı. 2 ay sonra RT tedavisi sırasında düşen hastanın sol femur boynunda kırık saptandı. Tedaviye rağmen sağ bacak ağrısı şiddetlenen ve genel durumu bozulan hastaya kitlenin boyutlarını kontrol



Şekil 3. Yağ baskılı, kontrastlı T1 ağırlıklı aksiyel düzlemde alınan MR görüntüsü.

amacı ile BT çekildi. Kitle boyutlarında belirgin artış olduğu izlendi. Kliniği, kitle boyutlarındaki hızlı artışı ile birlikte değerlendirildiğinde, bu kitlenin MPSKT olduğuna karar verildi.

Tartışma

Nörofibromatozis tip 1, klinik olarak nasıl bir seyir göstereceği önceden tahmin edilemeyen, değişik klinik belirtilerle karşımıza gelen ve toplumda sık rastlanılan otozomal dominant bir hastalıktır. NF1'in klinik karakteristiklerinden biri de benign ve malign tümörlerin oranının artmış olmasıdır (3). Malign periferik sinir kılıfı tümörü (MPSKT) insidansı, normal popülasyonda %0.0001 iken NF1'li hastalarda %2 ile %5 arasında tahmin edilmektedir (1). Bu tümörler genel popülasyonda 4. dekad civarında görülürken, NF1'li hastalarda daha erken, 3. dekad civarında görülür (1).

MPSK tümörü erişkin hastalarda ölüme neden olan önemli bir komplikasyondur (4). Tanıda gecikme oldukça sıktır. Malign tümör tanısı konmasından aylar hatta yıllar öncesinde hastaların semptomları mevcuttur. Bizim olgumuzda bu komplikasyon 7. dekatta görülmüştür. İleri yaşı nedeni ile hastanın ağrı şikayeti artroza bağlanmış, 1 yıl boyunca tıbbi tedavi almıştır. Tanıdaki gecikmeyi kısaltmak, tümör boyutunun daha küçük iken saptanmasına, bunun da radikal cerrahi yapılabilmesini sağlayarak hastaların prognozunu iyileştirebileceğine inanılmaktadır.

Görüntüleme yöntemleri, radiküler ağrı etiolojisini araştırmak için oldukça yararlıdır. Paravertebral kitlenin

sinir kökü ile ilişkili olması yanında, T2 ağırlıklı sekanslarda ortasının düşük-orta sinyal intansitesinde, periferinde halka şeklinde yüksek intansite olması yani "hedef bulgusu" sinir kılıfı tümörlerini düşündürmektedir. Bazı yayınlarda hedef bulgusunun nörofibromun, malign periferik sinir kılıfı tümörlerinden ayırımında oldukça yararlı olduğu belirtilmiştir (5). Bununla birlikte Schwannom ve malign PSKT de de görülebileceği rapor edilmiştir (6).

NF-1'de abdomen tutulursa, tümörler genelde retroperitoneal, mezenter ve parasपाल bölgede yerleşir (7). Paravertebral nörofibromlar lomber bölgede yerleşirse komşu psoas kasını itip incelttiği için primer psoas kitlesi veya malinitesi görünümü ile karışabilir. İyi sınırlı, karakteristik düşük atenuasyona ve kontrastlanmaya sahip olurlarsa tüberküloz veya stafilokoksik psoas absesini taklit edebilirler. Vertebra korpus destrüksiyonu olmaması ve hastanın kliniği yanında görüntüleme elde edilen ek bulgular doğru tanıya ulaşmada yardımcıdır (7). Bizim hastamızda L3-4-5, S1-2 sinir köklerinin bilateral kalın ve patolojik kontrastlanma göstermesi, L3 sağ nöral foramendeki genişleme nörofibromatozisi akla getirmiştir.

Benign PSKT'lerinin malignlerden ayırımı oldukça zordur. Maliniteyi düşündürecek görüntüleme özellikleri; kitlenin boyutlarının büyük olması (5 cm), belirgin vaskülarite veya boyanma, infiltratif kenarlar, santral nekroz ile birlikte belirgin heterojenite, hızlı büyüme ve belki de en destekleyici olanı Ga 67 sitrat uptake'nin artmasıdır. Bu görüntüleme özelliklerinin tanınması prospektif tanı için önemli olup, bu hastaların klinik yaklaşımlarında ve tedaviye kılavuzlukta yardım edeceği



Şekil 4. Kontrastsız ve kontrastlı T1 ağırlıklı sagittal düzlemde alınan MR görüntüsü.

için önemlidir (6).

Malign PSKT'leri agresif seyir gösterir. Tanıda gecikmeyi önlemek için hastanın ağrısı yakından takip edilmelidir. Eğer biyopsi malignite içermiyor fakat ağrı ve tümörün büyümesi devam ediyorsa yüksek malignite olasılığı nedeniyle tekrar biyopsi düşünülmelidir (1).

Bizim olgumuzda ağrının artarak devam etmesi ve genel durumunun bozulması üzerine çekilen kontrol BT de kitlenin boyutlarında büyüme saptandı. MR daki heterojen görünümü, belirgin kontrast tutulumu da gözönüne alınarak bu kitlenin malign PSKT olduğu düşünüldü ancak hastanın genel durumunun ileri derecede kötü olması nedeni ile tekrar biyopsi yapılamadı.

Sonuç olarak giderek artan lumbosakral radiküler ağrı nedeninin altta yatan paravertebral bir kitleye bağlı olabileceği düşünülmeli ve hastalar nörofibromatozis yönünden sorgulanmalıdır. Paravertebral kitlelerde maligniteyi düşündürecek görüntüleme özelliklerinin tanınması prospektif tanı için önemli olup, hastalara yaklaşımda ve tedavinin yönlendirilmesinde yardımcıdır.

KAYNAKLAR

1. Leroy K, Dumas V, Garcia NM, et al. Malignant peripheral nerve sheath tumors associated with neurofibromatosis type 1. Arch

Dermatol 2001;137:908-13.

2. Waggoner DJ, Towbin J, Gottesman G, Gutmann DH. Clinical-based study of plexiform neurofibromas in neurofibromatosis 1. Am J Med Genet 2000;92:132-35.
3. Huson SM, Harper PS, Compston DAS. Von recklinghausen neurofibromatosis: a clinical and population study in southeast Wales. Brain 111;1355-81.
4. Creange A, Zeller J, Brugieres P. Neurological complications of neurofibromatosis type 1 in adulthood. Brain 1999;122:473-81.
5. Bhargava R, Parham DM, Lasater OE, et al. MR imaging differentiation of benign and malignant peripheral nerve sheath tumors: use of the target sign. Pediatr Radiol 1997; 27:124-9.
6. Murphey MD, Smith WS, Smith SE, et al. Imaging of musculoskeletal neurogenic tumors: Radiologic-pathologic correlation. Radiographics 1999;19:1253-80.
7. Fortman BJ, Kuszyk BS, Urban BA, Fishman EK. Neurofibromatosis Type 1: A diagnostic mimicker at CT. Radiographics 2001; 21:601-12.

Geliş Tarihi: 04.11.2002

Yazışma adresi: Dr.Tuba T. KIZILTEPE
Ankara Onkoloji Hasanesi
Radyoloji Bölümü
ANKARA