

Geçen Sayının Bilmece Olgusunun Yanıtı

NÖROFİBROMATOZİS TİP 1

Alişan YILDIRAN*, YusufGEDİK**

* Uz.Dr.,Karadeniz Teknik Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatri AD,

** Prof.Dr.,Karadeniz Teknik Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatri AD, TRABZON

Tartışma

Son yıllarda nörokütanöz sendromlardan biri olan nörofibromatozis (NF)'in yeni tipleri tanımlanmıştır (1,2). Otozomal dominant bir hastalık olup; değişken penetrans ve mutasyon özelliklerine sahip olan 17q 11.2'de lokalize NF 1 geninin "nörofibrom" proteinini kodladığı ve bu proteinin Ras-GTP'yi inaktive ettiği gösterilmiştir (2). Ras proteini hücre içi olaylarda iletişimi önleyerek hücre çoğalması ve farklılaşmasını düzenlemektedir. Tümör supresor bir gen olan NF 1'in kaybı malign myeloid hastalıkların ortaya çıkma riskini artırmaktadır (2).

Nörofibromatozis nörokütanöz hastalıkların içinde en sık görüleni olup; kas-iskelet sistemi, gastrointestinal sistem, endokrin sistem ve göz bulguları da olabilir. Hastalığın santral, periferik ve visseral olmak üzere üç tipi vardır. Altıdan fazla cafe-au-lait lekesinin (Prepubertal >5 mm, postpubertal >15 mm), iki veya daha fazla nörofibrom veya tek bir pleksiform nörofibromun varlığı, aksiller veya inguinal çillenme, irisde Lisch nodülleri, belirgin bir kemik lezyonu (skolyoz, deformiteler, sfenoid displazi gibi) olması veya birinci derece akrabalarında aynı hastalığın bulunması gibi bulguların en az ikisinin varlığında NF Tip 1 tanısı konur (1).

Bu hastalarda schwannoma, meningioma ve intrakraniyal glioma sık görülmektedir (3). Ayırıcı tanı; tuberoz skleroz, Sturge-Weber ve von Hippel-Lindau hastalığı gibi diğer nörokütanöz sendromlar ile yapılıdır (1,4). Hastalığın spesifik bir tedavisi yoktur. Tedavi edilebilir komplikasyonlar için önlem alınmalı, genetik danışma verilmelidir. İskelet deformiteleri için ortopedik girişim yapılabilir (1,3).

KAYNAKLAR

1. Haslam RHA. The nervous system. In: Behrman RE, Kliegmen RM, Nelson WE, Vaughan VC, eds. Textbook of pediatrics. Philadelphia: WB Saunders, 1992: 1473-538.
2. Balcı S, Hayran KM, Önel B. Nörofibromatozisin tipleri. In: Yurdakök M, Coşkun T, eds. Pediatri, Yeni Bilgiler, Yeni Görüşler. Ankara: Güneş Kitabevi, 1995: 302-11.
3. Fenickel GM. Clinical pediatric neurology. Philadelphia: WB Saunders Co, 1993: 132-3.
4. Reith JD, Goldlum JR. Multiple cutaneous plexiform schwannomas. Report of a case and review of the literature with particular reference to and association with types 1 and 2 neurofibromatosis and schwannomatosis. Arch Pathol Lab Med 1996; 120:399.

Geliş Tarihi: 25.11.1997

Yazışma Adresi: Dr.Alişan YILDIRAN
Karşıyaka Sitesi 5/6
61040 Beşitii, TRABZON