

Skalp Yerleşimli Plexiform Nörofibromatozis: Olgu Sunumu

Plexiform Neurofibromatosis on Localized Scalp: Case Report

Gülcan Saylam Kurtipek¹, Arzu Ataseven¹, Fatma Tunçez Akyürek², Özlem Güngör³

¹ Konya Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Dermatoloji Bölümü, Konya

² Selçuk Üniversitesi, Selçuklu Tıp Fakültesi, Dermatoloji Ana Bilim Dalı, Konya

³ Konya Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Radyoloji Bölümü, Konya

Özet

Epikranial nörofibromatozis, nörofibromatozisli hastalarda nadir olarak teşhis edilirler. Sıklıkla oksipital bölgede görülür ve kemik destrüksiyonuna neden olabilir. Biz nörofibromatozis tip 1 için patognomonik olan skalp sol temporo-mandibular bölgeyi etkileyen plexiform nörofibromalı bir hastayı bildirdik.

Anahtar Kelimeler: Plexiform nörofibroma, skalp.

Abstract

Epicranial neurofibromatosis is a rare diagnosis in Neurofibromatosis patients, frequently seen in the occipital region, which can be the cause of bone destruction. We report a patient with plexiform neurofibroma, which is pathognomonic for neurofibromatosis type 1 (NF1) affecting the left temporo-parietal region of the scalp.

Keywords: Plexiform neurofibroma, scalp.

Giriş

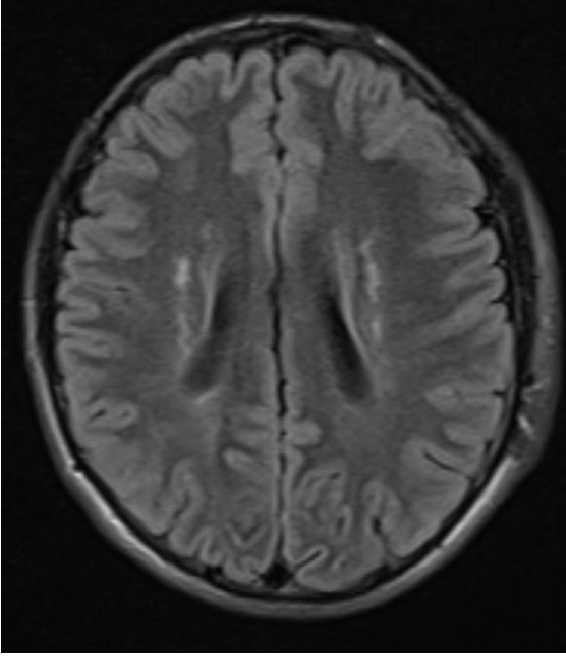
Nörofibromatozis tip 1 (NF-1, Von Recklinghausen hastalığı) en yaygın fakomatoz olup dünyada görülme oranı yaklaşık 1/3500'dir. NF-1 olgularının %50'si spontan mutasyonla, geri kalan olgular ise otozomal dominant geçiş ile oluşmaktadır. Nörofibromatozis tip 1 geni 17. kromozomda yerleşiktir. Nörofibromatozis tanısının konulabilmesi için şu bulgulardan en az ikisinin olması gerekmektedir: Puberte öncesinde 5 mm'den, puberte sonrasında 15 mm'den büyük 6 veya daha fazla pigmentasyon "cafe au lait", bir tane pleksiform nörofibrom veya 2 ya da daha fazla herhangi bir tipte nörofibrom, aksiller veya inguinal çillenme, optik gliom, gözde iki veya daha fazla "lisch" nodülü (iris hamartomu), kemik lezyonları, birinci derece akrabasında bu klinik bulgulardan en az birinin bulunması.

Nörofibromatozisin ana bulgularından olan nörofibromlar, pleksiform ve non-pleksiform olmak üzere ikiye ayrılır. Non-pleksiform nörofibromlar daha sık gözlenir.

Saçlı deri pleksiform nörofibroması (SDPN) nörofibromatozisin nadir bir bulgusudur. Genellikle oksipital bölgede görülmektedir. Burada saçlı deri plexiform nörofibromatozis tanısı konulan ve manyetik rezonans tetkiki ile doğruladığımız bir erkek hasta sunulmaktadır.



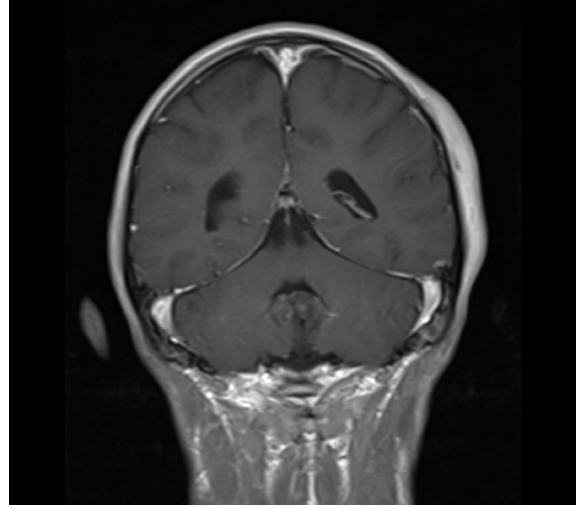
Resim-1a 1b. Kraniumun sol yarısını kaplayan, sol aurikula önünden mandibulaya kadar uzanan bölgede saç yoğunluğunda ve rengine artma ve bu bölgenin palpasyonla muayenesinde subkutan dokuda artış tespit edildi



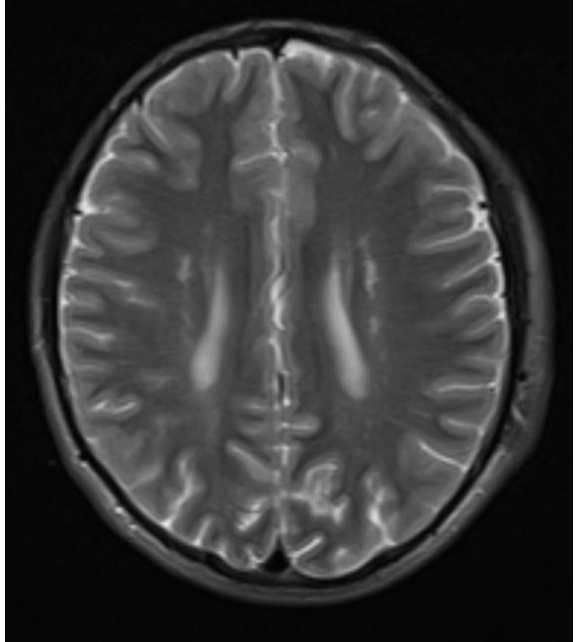
Resim-2. Aksiyel flair ağırlıklı kesitte periventriküler intensite artışı izlenmekte.

Olgu Sunumu

On yedi yaşında nörofibromatozisi olan erkek hasta, saçlı deride kalınlaşma ve renkte koyulaşma şikâyeti ile polikliniğimize başvurdu. Şikâyetinin uzun süredir olduğu öğrenildi. Dermatolojik muayenesinde kraniumun sol yarısını kaplayan, sol aurikula önünden mandibulaya kadar uzanan bölgede saç yoğunluğunda ve renginde artma, bu bölgenin palpasyonla muayenesinde ise subkutan dokuda artış tespit edildi (Resim-1). Hastada nörofibromatozis tanısını destekleyen gövde ve ekstremitelerde cafe au lait lekeleri, aksiller çillenmesi ve göz muayenesinde iriste lish nodülleri tespit edildi. Saçlı derideki lezyon plexiform nörofibrom olarak değerlendirildi. Tanıyı doğrulamak için yapılan manyetik rezonans tetkikinde aksiyel T2+C kesitte periventriküler intensite artışı, sol parietal bölgede cilt ve cilt altı dokuda heterojen intensitede kalınlaşma (Resim-2) izlendi. Kraniumda herhangi bir defekt saptanmadı. Hastaya gerekli bilgilendirmeler yapılarak hasta beyin cerrahi bölümüne konsülte edildi.



Resim-3. Koronal T1 +C kesitte aol parietal bölgede cilt ve cilt altı dokuda heterojen intensitede kalınlaşma.



Resim-4. Aksiyel T2 kesitte periventriküler intensite artışı, sol parietal bölgede cilt ve cilt altı dokuda heterojen intensitede kalınlaşma izlenmektedir.

Tartışma

Nörofibromatozis I; hereditör, otozomal dominant geçişli nörokutanöz bir sendromdur. Vücutta yaygın olarak bulunan nörofibromlar, ciltte yaygın pigmentasyon artışı yani cafe-au-lait lekeleri, çillenme, lish nodülleri, optik gliom ve kemik deformiteleri ile karakterizedir ve santral sinir sistemi tümörleri sıklıkla eşlik edebilir (1,2).

Hastalığın önemli bulgularından olan nörofibromlar pleksiform ve non-pleksiform olmak üzere iki tipte gözlenirler. Çoğunlukla non-pleksiform tip görülür. Pleksiform nörofibromlar nörofibromatozis tip 1 için patognomonik kabul edilir ve santral, periferik veya organ tutulumu şeklinde lokalize olabilirler. Santral tutulumda her zaman optik gliom ve 8. kranial sinir tutulumu gözlenirken organ tutulumu gastrointestinal trakt, larinks, kalp ve hatta peniste bile rapor edilmiştir. "Elefantiazis nöromatoza" olarak da isimlendirilen periferik yerleşimli pleksiform nörofibromlar, nörofibromatozisin patognomonik bulgusudur. Bu lezyonlar yerleştikleri ekstremitelerde deformite, hiperpigmentasyon yaratırken altta bulunan kemik yapılar da hipertrofiye neden olurlar. Bu lezyonlar görünüşleri nedeniyle lenfödem olguları ile karıştırılabilirse de, nörofibromatozis olgularında hiperpigmentasyonun varlığı ve lezyona eşlik eden "cafe au lait" ve aksiller inguinal çilenmeler ile lenfödem olgularından ayrılırlar. Bu olgular makroskopik olarak yerleştikleri sinirde distorsiyona neden olarak palpasyonla klasik "kurt torbaları" şeklinde ele gelirler.

Saçlı deri pleksiform nörofibroması neurofibromatozisin nadir bir bulgusudur. Genellikle oksipital bölgede görülmektedir. Kendisini saçlı deri kalınlığında artma ve pigmentasyon değişikliği ile gösterir (2,3). Bu tümörler genellikle benign karakterli olup malign dönüşüm gösteren olgular da bildirilmiştir. Genellikle diffüz vasküler dağılım gösteren SDPN'ler büyük boyutlara ulaştıklarında kanama eğilimindedirler. SDPN kemikte destrüksiyona neden olabilir ve bu durum genellikle oksipital kemikte izlenmektedir. Lamboid sütürü destürükte ederek transvers sinüse kadar uzanabilirler. Kemik destrüksiyonun nedeni bilinmemekle birlikte NF1 geninin osteoprogenitörlerin regülasyonunda önemli rol oynamaktadır (4,5). Tedavinin planlamasında anjiyografi ve somasi eksizyon önerilir. Total somasi eksizyon ile tam kür sağlanabilir fakat teknik olarak zordur ve kanama riski taşır. Total eksizyon bazen subgaleal ya da saçlı derinin tutulduğu tabakalardan diseksiyonla mümkünse de,

bazen lezyonun saçlı deriden diseksiyonu söz konusu olamaz (4-6).

Sonuç olarak skalp yerleşimli plexiform nörofibromatozis olgularında, birlikte kemik deformiteleri bulunabileceğinden komputorize tomografi ve manyetik rezonans tetkikleri mutlaka yapılmalıdır. Bizim hastamızda da tanı manyetik rezonans tetkiki ile doğrulandı. Hastada kemik destrüksiyon gözlenmedi. Biz bu vakayı tanının hem doğrulanması hem de lezyonun kemik defekti ile birlikte bulunabileceğinden radyolojik tetkiklerin önemine dikkat çekmek için bildirdik.

Kaynaklar

- 1-Boyd KP, Korf BR, Theos A. Neurofibromatosis type 1. J Am Acad Dermatol 2009;61:1-14.
- 2-Terzioğlu A, Aslan G, Karaçal N. Plexiform Nörofibrom. T Klin Tıp Bilimleri 2001; 21:296-298.
- 3-Kumar BS, Gopal M, Talwar A, Ramesh M. Diffuse neurofibroma of the scalp presenting as circumscribed alopecic patch. Int J Trichology 2010;2:60-2.
- 4-Ismail NJ, Shehu BB, Lasseini A, Hassan I, Shilong DJ, Obande JO, Sahabi SM. Solitary giant neurofibroma of the scalp with calvarial defect in a child. J Surg Tech Case Rep 2010;2:24-6.
- 5-Kuzeyli K, Karaarslan G, Çakır E, Usul H, Baykal S. Skalp Pleksiform Nörofibroması; 2 Olgu Sunumu. Türk Nöroşirürji Dergisi 2003;13:278-81.
- 6-Yoshida Y, Shindo M, Yamamoto O. Occipital bone dysplasia associated with diffuse plexiform neurofibroma. Eur J Dermatol 2011;2:452-3.