

NEUROFİBROMATOZİS

Dr. Özden VURAL (x)
Dr. Ahmet YILDIZ (xx)
Dr. Şefik GÜNEY (xx)
Dr. Mehmet GÜNDOĞDU (xxx)
Dr. Yusuf BAHADIR (xxx)

ÖZET

Seyrek görülen bir hastalık olan neurofibromatoziz vakalarında, ender bir bulgu olarak bulunan, vertebra corpuslarının ön ve arka yüzlerinde scalloping "taraksı" görünümü olan bir olgu takdim edildi.

GİRİŞ

Neurofibromatoziz çok sayıda cafe au lait lekeleri, yaygın cild ve cild altı tümörleri, iskelet abnormaliteleri, mental gerileme ve çeşitli somatik ve endokrin anormalliklerle karakterize bir hastalıktır. Hunt ve Pungph'un araştırmaları, mezodermal displazi varlığının hastalarda mevcut lezyonlarının en önemli nedeni olduğu kanıtını kuvvetlendirmiştir. (1).

Otozomal dominant karakterde herediter bir hastalık olup, spontan mutasyonlarla da meydana gelebilmektedir. Her 2500-3000 doğumdan bir vakada neurofibromatoziz meydana geldiği bildirilmektedir (2).

VAK'A SUNUMU

L.E. adında, 10298/10567 protokolle yatan, 17 yaşında Erzurum doğumlu ve serbet çalışan bir erkek hasta.

(x)	Atatürk Üniversitesi Tıp Fakültesi İç Hastalıkları Öğr. Üyesi, Doç. Dr.
(xx)	" " " " " " Öğ. Görevlisi Uz. Dr.
(xx)	" " " " Rodyoloji Öğr. Görevlisi, Uz. Dr.
(xxx)	" " " " " " Asistanı.

Hasta, cildinin değişik yerlerinde oluşan kahverengi lekeler, boyun, bel ve her iki kol ve bacağındaki çok sayıda tünöral kiteller ve ağrı sıklığıyla başvurmuş ve klimiğimizize yatırılmıştır.

İki kez, beş yıl önce boyun ve bel bölgesinde, ayrıca kol ve bacaklarında koyu renkli lekelerle birlikte güçsüzlük başlamıştı, bu güçsüzlüklerin sayılarının zamanla arttığını, fakat gaplarının değişmediğini belirtti hastası, 17/10/1979 tarihinde hastanemizin İç Hastalıkları kliniğine yatırıldı.

Genel durum iyi, şuur açık, sorularına yerinde ve zamanında doğru olarak cevap veriyor.

Nabız 84/dk. ritmik, kan basıncı 110/80 mmHg, ates 36,5C / aksiller Her iki servikal alanda bir sıra üzerinde dizilmiş, mercimekten biraz büyük, ağrısız, çok sayıda, mobil kitle mevcut.

Ciltte değişik büyüklükte kahverengi lekeler görülmekte, lumbal bölgede 10x20 cm. gaitunda, üzerinde küçük kitelerin bulunduğu büyük bir kitle saptandı. Hastanın ayrıca açıklığı sağa bakan skolyozu mevcut.

Labaratuvar gelişmelerinde, idrar tetkiki normal, kan eritrosit sedimantasyon hızı 12 mm/saat, Hb: 15,2 gr., hematokrit: % 45, BK/ 6300/mm idi. Periferik yaymada; % 8 çomak, % 60 parçali, % 32 lenfosit olup, trombosit kitelleri mevcuttu. NPN % 18 mg AKŞ % 84 mg., total bilirubin % 10, 9 mg., direkt % 0,6 mg. idi. Aikalen fostataz 5,3 B.U., SGOT 16 ü/100ml, SGPT 30 ü/100 ml, total protein 6,5gr/100 ml, albumin 4,7 gr/100 ml, Ca: 11 mg/100 ml, Fosfor 5 mg/100 ml. Protein elektroforezinde; albumin % 63,4, alfa-1 % 4,9 alfa-2 % 14,6, Beta % 3,9 gamma globulin % 13,2 idi.

Radyografik tetkiklerde: Dört yönlü servikal bölge radyogramlarında orta ve alt servikal seviyede vertebralarda hipoplazi ve scalloping (tırıklı, düzensiz, tarak dişi görünümü) mevcut, ayrıca servikal lordoz kaybolmuş, aksine orta kesimde servikal kifoz oluşmuştu. Sağ Ischion pubisin kollari sola göre büyüme olup, lumbal 2 ve 3. vertebralarda sağ pedinkulusta hipoplazi gözlemlendi. Ayrıca sol pedinkulusta da hipoplazi mevcut idi.

Bu hastalarda bazı kez, vertebral korpustarının ön ve arka yüzlerinde scalloping (tarak dişi) görünümünü oluşturmaktadır (7). (Resim-2).

Bizim vakamızda da resim 1 ve 2 de gözlemlendiği gibi bu bulgu saptanmıştır. Bu tür hastalarda bazen optik glioma (8) ve akutistik neuroma (9) gibi bulguların oluşabileceği bildirilmiştir. Fakat vakamızda bu bulgulara rastlanılmamıştır.

Neurofibromatous'lu hastalarda sıklıkla fokal jigantizm bulunabilir Bu bulgu, vücudun herhangi bir yerinde gözlenebilir. Hastalarda makrosephali, genişlemiş sella tursica, elephantiasis görünümü veren abnormal kemik bulguları, yüz kemiklerinde hipertrofi ve makroglossi gibi bulgulara rastlanabilir. Hastamızda bunlardan dilde hipertrofi ve makroglossi mevcuttu.

Neurofibromatous'us sıklıkla diğer bazı hastalıklarla birlikte bulunur. Hume, bu vakaların % 1 inin Pheochromacytoma ile iştirak halinde olduğunu bildirmiştir (10).

Neurofibromatous'lu hastalarda çeşitli endokrin fonksiyon bozukluklarının olduğu rapor edilmiştir. Hiperparatiroidi ile birlikte bulunan vakalarda bildirilmiştir.

Hastamızın kan kalsiyum, fosfor, alkalin fosfataz miktarları normal düzeyde olup sulkowitch testi negatifti. Bu nedenle hastamızda hiperparatiroidi düşünülmeydi. Ayrıca radyolojik incelemelerde de bu yöndeki bulgulara rastlanılmadı.

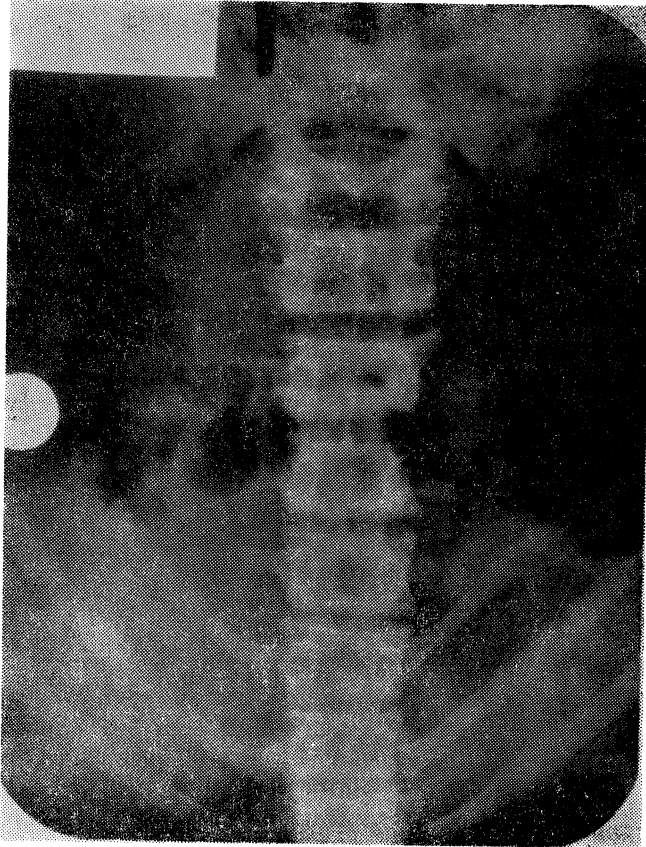


Neurofibromatosis, herediter, sıklıkla kongenital, bazı kez santral ve periferik sistemin konnektif dokusunun familya bozukluğu ile karakterize bir hastalığıdır. Hastalık, neuroektodermal ve mezenkimal dokuları tutabilir. Konu ile ilgili kaynaklarda, vakaların yaklaşık % 50 sinde pozitif aile hikayesinin mevcut olabileceği bildirilmiştir. Ancak vakamızın ailesinde şimdiye dek böyle bir hastalığın görülmediği anlaşılmaktadır. Neurofibromatous vakalarında geşitli

TARTIŞMA

Bu hastaların % 1 inde feokromastoma bulunduğu bildirilmişse de (2), vakamızda böyle bir bulgu yoktu.

Konu ile ilgili mevcut kaynaklarda vasküler lezyonların bu hastalarda oldukça yüksek düzeyde olduğu bildirilmektedir (14). Ancak bizim vakamızda böyle bir semptom veya bulgu da saptanamamıştır. Vasküler bozukluklar nedeniyle renovasküler hipertansiyon oluşan bazı vakalar bildirilmiştir (15).



cild lezyonları olmasına karşın, bunların en sık görüleni cafe au lait lekeleridir, vakaların % 90 ında bulunur.

Bu cild lekeleri doğumla birlikte olabileceği gibi on yaşına kadar ki dönemde de gelişebilirler. Cafe au lait lekelerinin sayı ve büyüklükleri zamanla artar.

Hastamızda belirgin ölçüde cafe au lait lekeleri mevcut olup, bu lekelerin hasta tarafından beş yıl önce, 12 yaşında ilk kez fark edilebildiği anlaşılmıştır.

Hastada saptanan spinal deformitelerin bu hastalıkta kemiklerde en sık görülen patolojik bulgular olup, tanı konan hastaların yaklaşık % 40-60 ında bu bulguya rastlanmaktadır. (3). Bu deformiteler; skolyoz, kifoza şeklinde veya bu iki değişikliğin kombinasyonu şeklinde olabilir. Bu deformite ilk kez 1921 yılında Weiss tarafından tanımlanmış olup o günden günümüze dek bir çok araştırmacı tarafından da bu hastalıkta bildirilmiştir (4,5,6). Spinal deformitenin kesin nedeni bilinmemektedir. Neurofibromatous, servikal kifoza neden olabilmekte ve hastaya kesin tanı konmada önemli bir bulgu sayılmaktadır.

Hastamızda servikal lordoz kaybolmuş ve kifoza meydana gelmiştir. Resim-1

SUMMARY

(Neurofibromatosis)

In neurofibromatosis cases which are rarely seen, scalloping in the vertebral corpeses front and back faces was demonstrated as an unusual finding.

KAYNAKLAR

- 1- Hunt, J.C., Pugh, D.G.: Skeletal lesions in Neurofibromatosis. Am. J. Roentgenol, 98: 557-569, 1966
- 2- Holt, R.G.: ENT manifestations of Von Recklinhausen. The Laryngoscope 88: 1617, 1978
- 3- Chaglassian, J.H., Riseborough, E.J. and Hall, J.: Neurofibromatous scoliosis: Natural history and results of treatment in thirty seven cases. J. Bone Joint Surg. 58. A 695-702 1976
- 4- Laws, J.W. and Pallis, C.: Spinal deformities in neurofibromatosis J. Bone Joint. Surg. 45 B 674-682, 1963
- 5- Scott, J.C.: Scoliosis and neurofibromatosis with 19242 tumors vertebrae. Vener Dermat. 3: 51-52 1950
- 6- Velis Kakis, K.P. et al: Neurofibromatosis and scoliosis. Significance of the short angular spinal curve. J. Bone Joint Surg 52 A: 833 1970

- 7- Heard, G.E., Holt, J.F. Naylor, B.: Cervical vertebral deformity in von Recklinghausen's disease of the nervous system. A review with necropsy findings J. Bone Joint Surg (Br) 44: 880-885 1962
- 8- Holt, J.F. Am. v. Roentgenol 130: 615-639 1978
- 9- Hitselberger, W.E., Hughes, R.L.: Bilateral acoustic tumors and neurofibromatosis. Arch. Otolaryngol 88: 700-711 1968
- 10- Saxena, K.M. Endocrine manifestations of neurofibromatosis in children. Am. J. Dis. Child. 120: 265-271 1970
- 11- Dally, O. Kaye, M., Estrada, R.L.: Neurofibromatosis and hyperparathyroidism a new syndrome Can. Med. Assoc. J. 103: 258-259 1970
- 12- Praumeni, J. F. Jr. Müller, R.W. Adrenocortical neoplasm with hemihypertrophy. brain tumors, and other disorders. J. Pediatr 70:129-138 1967
- 13- Salyer, WR, Salyer DC: The vascular lesions of neurofibromatosis Angiology, 25:510 1974
- 14- Rilford, D.L., Kelsch, R.C. : Renal artery stenosis in childhood neurofibromatosis Am. J. Dis. Child. 126: 665, 1973
- 15- LEMING, M.P. Miller, W.E. Renovascular hypertension due to neurofibromatosis. Am. J. Roentgenol 113: 452, 1971