

## ANETODERMA İLE BERABER BİR NEUROFİBROMATOSİS OLGUSU

Dr. Şevki ÖZDEMİR (x)  
Dr. Muammer PARLAK (xx)  
Dr. Orhan ÖZGÖZTAŞI (xxx)  
Dr. Gönül ERGENEKON (x)  
Dr. Ayten URAL (x)  
Dr. Sebahat KOT (x)

### ÖZET

*Neurofibromatozis deri, sinir sistemi, kemikler, endokrin glandlar, bazen diğer organları tutan nadir, herediter bir hastalıktır. (1)*

*Neurofibromatozis vak'asını toplumda seyrekte olsa görmek mümkündür. Fakat bizim vak'amızda gördüğümüz Neurofibromatozisle beraber Anetoderma vak'asına şimdiye dek hiç rastlamadık. Bu konuyla ilgili literatür taradığımızda da aynı neticeyi gördük. Vak'anın orjinalliği nedeniyle yayınlanmay uygun bulduk.*

### OLGU

M.D. 18 yaşında, bekâr öğrenci, Şikayeti; cildindeki döküntüler hikayesi 1,5 sene önce bel bölgesinde ufak bir şişkinlik halinde yumuşak bir kitle gördüğünü, bu kitlenin normal deri renginde olduğunu, ağrı ve kaşıntı yapmadığını, gittikçe büyüdüğünü, 1,5 ay önce bacaklarında ve sırtında da bir takım deri belirtileri gördüğünü ifade eden hasta doktora gittiğini, kullandığı ilaçların fayda sağlamaması üzerine kliniğimize müracaat ettiğini ifade ediyor.

Öz ve Soy Geçmişi; Bir özellik arzetmiyor.

Fizik Muayene; Ateş 36,2°C Nabız: 108/dk. TA: 120/80 mmHg Koopere, ödem, ikter, siyanoz ve lenfadenopati yok. Şuur açık.

Baş boyun; normal görünümde.

---

(x) : Atatürk Üniversitesi Tıp Fakültesi Dermatoloji Anabilim Dalı Öğretim Üyeleri.  
(xx) : Atatürk Üniversitesi Tıp Fakültesi Dermatoloji Anabilim Dalı Araştırma Görevlisi.  
(xxx) : Maraşal Çakmak Hastanesi Dermatoloji Anabilim Dalı Uzmanı.

Solunum sistemi; her iki hemitorax soluuma eşit iştirakli. Dinlemekle Patolojik ses alınmadı. Vibrasyon torasik normal.

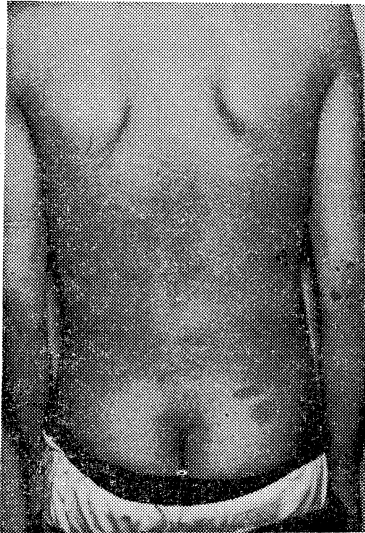
Dolaşım sistemi: Apex atımı 5. İnterkostal aralıkla midklavikuler hattın kesişme yerinde alınıyor. Patolojik ses alınmadı.

Gastrointestinal sistem; Normal, Barsak peristaltizmi normokinetik Karaciğer ve dalak normal sınırlarda. Batında asit yok.

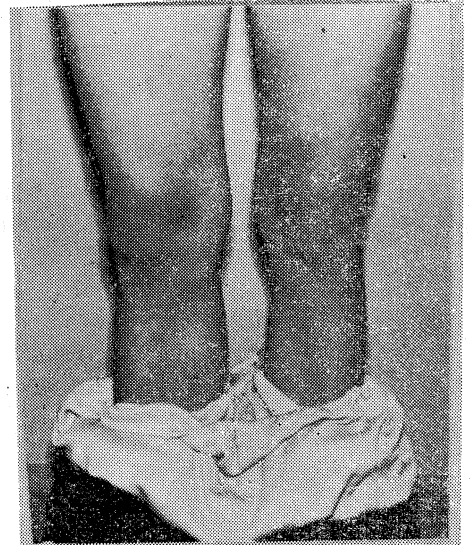
Ürogenital sistem: Normal. Lumbosakral bölgede kaba perküsyonla hassasiyet yok.

Deri ve ekleri; Sirtında, karında, ekstremitelerde irili ufaklı hiperpigmente maküller mevcut. Ayrıca aşağı yukarı aynı bölgelere uyacak tarzda morumtrak ufak maküllerle beraber bunların altında palpasyonla boşluk hissi alınmaktadır. Ayrıca, bel bölgesinde deriden hafifce kabarık normal deri renginde 2x3 cm. ebadında yumuşak kıvamda kitle mevcuttur. Resim (1,2). Vücuttaki atrofik lezyonlardan biopsi alınmak istendi. Fakat hasta kabul etmedi. Hastaya sadece Göz konsültasyonu istendi. Hastanın miyopisisinin olduğu ve Nevrofibromatozis yönünden anlamlı sayılabilecek bir bulguya rastlanmadığına dair rapor geldi.

Nörolojik muayenesinde herhangi bir patolojiye rastlanmadı.



Resim 1



Resim-2:

## TARTIŞMA

Neurofibromatozis deri, sinir sistemi, kemikler, endokrin glandlar, bazan diğer organları tutan nadir, herediter bir hastalıktır (1). Von Recklinghausen ta-

rafından 1882 tarihinde tarif edilmiştir(4). Kalımsal olarak meydana gelen nöroektodermal bir anomalidir. Kalıtımın sıklıkla mutasyonla ortaya çıkan dominant bir genle olduğu belirlenmiştir(3). Ayrıca bir vak'ada herediter plazminojen yetersizliği görülmüş. Bu anormalliğin kalıtımında rolü olacağı düşünülmüştür (7).

İnsidansının yaklaşık olarak 3000 doğumda bir olduğu tahmin edilmektedir (3,5). Nöral tepe (crest) hücrelerindeki primer bir bozukluk ileri sürülmesine rağmen patogenezi şüphelidir(1,3). Klinik olarak Neurofibromatozis klasik, segmental, sentral ve akustik olarak 4 formda görülmektedir. Von Recklinghausen tarafından tanımlanan klasik tip genel bir hastalıktır. Diğerlerine benzemez (3). Klinik olarak en önemli bertilerinden biri Mollusca fibrosadır. Çapları bir kaç milimetreden, birkaç santimetreye kadar değişir, genellikle gövdede ve ekstremitelerde görülür. periferik sinirlerle ilişkili küçük, sert nodüller gelişir (3). Neurofibromatozis asemptomatiktir. Tesadüfi olarak teşhis edilir. Çok nadiren sinirlerin ve derinin daha periferal tümörleri ağırlı ve sıkıntı verici olabilir (1), 8. cranial sinirin unilateral veya bilateral tümörü sinirsel sağrlık, baş ağrısı, baş dönmesi, sendeleme gibi şikayetlere sebebiyet verebilir. Ayrıca 9.10.11 kafa çiftlerine baskı nedeniyle bu sinirlerin fonksiyonuyla ilgili belirtilere sebep olabilir. Optik sinir gliomasi progressive monocular körlük ve bazen proptozis yapabilir (1). Mental retardasyon hastaların % 7-8'in de görülür. Fakat çok belirgin değildir. Konvülsyonlar, generalize veya fokal felçler olabilir ve erken puberte daima Neurofibromatozis şüphesi uyandırmaktadır (1,3,4).

Cafe-au-lait lekeleri; Bunlar açık kahverengi, 2-5 cm. çapında, keskin sınırlı lekelerdir. Klasik Neurofibromatozisli hastaların % 99'unda meydana gelirler. İlk on yıl içinde boyca ve sayıca artarlar (3). Mavi kırmızı maküller ve pseudoatrofik maküller de meydana gelebilir (3). Çillenme tarzında pigmentasyonlar sıklıkla axillada meydana gelir, ve hastalık için patognomoniktir (1,3,4).

Lish nodülleri (pigmente iris hemartomları) hastaların % 90 dan fazlasında görülür. Yaşla artar ve asemptomatiktir (3,4). Makroglossia % 5-10 vak'ada, kifoskolyoz % 2 vak'ada meydana gelir Kısa boy ve makrosefali de hastalığın özelliklerindedir. Neurofibromada sarkomatoz değişiklikler vakıfaların % 5-15 inde gelişebilir. Fakat 40 yaşından önce nadirdir (3).

Neurofibromatozisle birlikte olan diğer malign hastalıklar Wilms tümörü, Rhabdomyosarkom ve löseminin bir kaç çeşidini içermektedir. Nitekim 14 aylık bir çocukta deri xanthomları ve Neurofibromatozisle birlikte Akut lenfositik lösemi görülmüştür (6).

Neurofibromatozisten bu belirtilerin yanısıra derinin bronzlaşması, Nevus anemicus, Dev pigmentli kıllı nevus, sakral hypertrikozis, Cutis vertigis gyrata görülebilir. Spina bifida gibi pseudo arthorizis, çıkıklar ve sık sık kırıklar meydana gelebilir (4).

Ayrırcı tanıda Albright's sendromu akla gelmelidir.

Tedavi: Semptomatiktir. Tümörler kozmotolojik amaçla çıkarıldığı gibi sinir basısı olduğunda da çıkarılmalıdır. Bening lezyonların X-ray'e cevab hemen hemen yok gibidir (1,3,4). Pruritus için semptomatik tedavi yapılır.

Bizim vak'amızda görülmesi yönüyle birazda Anetoderma hakkında bilgi verelim.

Anetoderma; anormal dermal elastik dokudan kaynaklanan herniasyon veya keseleşme ile karakterize derinin lokalize gevşekliliğidir (2).

Gerçek anetodermanın bütün formları, normal deri elastikiyetinin sınırlı kaybı ile karakterizedir. Neticede deri yüzeyi üzerinde yumuşak kese benzeri bir cep oluşur. Bu inguinal herninin palpasyonu gibi his verir. Parmak çekildiğin de kese yeniden oluşur. Epidermis buruşuk incelmış ve sıklıkla telengiektazik görünüşle birlikte depigmentedir. İncelmeye rağmen ülserasyon sık değildir(2). Anetodermanın çeşitli klinik-formları ayırtedilebilir. İdiyopatik Schweringer ve Buzzi tipinde küçük yuvarlak atrofik maküller vardır. Daha önce herhangi bir lezyon görülmez.

Anetodermanın diğer tiplerinde (Alexander Jadasson, Pellizari) başlangıç lezyonları bülden, ürtiker plağma, atrofik lupus eritematozis benzeri lezyonlara kadar değişebilir. Bazıları inflamatuvar, bazıları noninflamatuvar, bazıları spontan ve hatta bazıları bir travmayı takiben görülür(2).

Penisillamine ve Endokrin hastalıklara sekonder gelişen anetoderma da vardır.

Histopatolojik inceleme yapıldığında normal uzunluktaki elastik fibriller kaybolmuş, uniform ince elastik fibriller anetodermik dermiste hakim durum almıştır. Muhtemelen elastik yapıdaki zayıflık herniasyona yol açmaktadır (2).

Bu bilgilerin ışığında hastamıza bakacak olursak, çapı 1,5 cm'nin üzerinde 5'den fazla cafe-au-lait lekelerinin mevcudiyetiyle tam bir Neurofibromatozis vak'asıdır. Zira bu belirti tek başına teşhis için kafidir(4). Buna ilaveten hastamızda bel gölgesinde yumuşak kıvamda kitle mevcuttur. Bu da teşhisimizi doğrulayan ikinci önemli sebeptir. Bu belirtilerin haricinde Neurofibromatozisle ilgili herhangi bir bulguya rastlamadık. Bununla beraber gerek bel bölgesi, gerekse bacaklarda morumtrak ufak, basmakla içeriye doğru çöken maküler lezyonlar mevcuttur. Bunları anetodermik lezyonlar olarak değerlendirdik. Neurofibromatozisin kliniğini anlatırken mavi-kırmızı maküller ve pseudoatrofik maküler lezyonlar görülür(3). denmekte ayrıca bir başka literatürde Neurofibromatozisin 3 hastada dermal hypoplasinin olduğu belirtilmekte ve bu lezyonların histopatolojisinin Neurofibromatous dokuyu gösterdiği ifade edilmektedir (5). Zannediyorum içimizdeki kuşkuya en iyi cevap hastadan biopsi almak ve histopatolojik olarak incelemek olacaktı. Fakat lezyonların görünümü yönüyle bizim kanaatimiz anetoderma lehindeydi.

## SUMMARY

### A Case of Neurofibromatosis associated With Anetoderma.

Neurofibromatosis is a rare inherited disease which involves skin, nervous system, bones, endocrin glands and sometimes the other organs (1).

It is possible to see the Neurofibromatosis case at Society although it is rare. But, Upto now, We not encountered the Neurofibromatosis associated with anetoderma case which we can see at our, case. We had the same consequence when we searched the literatures about the Subject. We Publish the case because of its originality.

## KAYNAKLAR

- 1- Adams, R.D.: Neurocutaneous Diseases in Dermatology in General Medicine. ed. by Thomas B.F. et al Volum 3, Third Edition, Mc Graw-Hill Book Company, Newyork, 1987, pp: 2032-2036.
- 2- Burgdorf, W.H.C. and Goltz, R.W.: Anetoderma (Macular Atropy) and Acrodermatitis Chronica Atrophicans in Dermatology in General Medicine. ed, by Thomas B.F. et al. Volum 3, Third Edition) Mc Graw-Hill Book Company, Newyork, 1987, pp: 1025-1028.
- 3- Rook, A., Wilkinson, D.S. et al: Textbook of Dermatology. Volum 1, Fourth Edition, Blackwell Scientific Publications, London, 1986, pp: 119-121.
- 4- Domonkos, A.N. et al: Andrews Diseases of the Skin. Seventh Edition, W.B. Saunders Company, Philadelphia, 1982, pp: 697-698.
- 5- Norris, J.F.B., Smith , A.G.S. et al.: Neurofibromatous dermal hypoplasia: a Clinical, pharmacological and ultrastructural Study, British Journal of Dermatology 112, 435-441, 1985.
- 6- Song, M., Gheeraert, P. et al.: Xanthomes, neurofibromatose et leucemie chez lenfant. Dermatologica 168: 138-140, 1984.
- 7- Priollet, P., Roncato, M. et al.: Von Recklinghausen Neurofibromatosis and Hereditary Plasminogen Deficiency. Dermatologica 172: 62-63, 1986.