

BİR VAKA NEDENİYLE DIFFUSE NEUROFİBROMATOZİS

Dr. Nihat ÇAĞLAR (x)
Dr. Fethi ENERĞİN (xx)

ÖZET :

Az görülmesi, demonstratif olması nedeniyle bir Diffus Neurofibromatozis ve-kası takdim edildi. Neurofibromatozis hakkındaki bilgiler gözden geçirildi.

GİRİŞ :

Kelime anlamı doğum lekesi olan fakomatozlar ya da son yıllarda kullanıldığı gibi nörokutanöz sendromlar hamartia ve hamartomalarla karakterizedir. Deri, göz, SSS olmak üzere tüm organla-ı tutabilirler.

Bu hastalıkların patolojisinde yeralan hamartia normal doku elemanlarının meydana getirdiği anormal bir doku formasyonudur. Hamartomalar ise tümöral bir gelişim gösteren hamartiyalardır. Hamartia Ataxia telenjektazideki konjonktival vasküler malformasyonlardır. Hamartomalar ise diğer tüm fakomatozlarda görülür.

Neurofibromatozis 100.000'de 30-40 sıklıkta görülen otozomal dominant geçişli herediter bir fakomatozdur. 1869'da Billroth ve Czerny ilk vakayı yayınlamışlar, 1882'de ise Von Recklinghausen klasik anlamda hastalığın ilk tarifini yapmıştır.

Bu hastalık bütün dünyada aynı sıklıkta görülür. Erkeklerde biraz daha siktir. Patogenezi muğlaktır. Nöral crestten gelişen schwann hücreleri, melanositler ve muhtemelen endonöral fibroblastlar suçlanmaktadır. Bunlar deri ve sinirin tabii komponentleridir. Birçok odaktan aşırı olarak çoğalırlar ve melanositler anormal şekilde fonksiyon yaparlar. Fakat bunun zaman ve mekanizması tuberoz sklerozda olduğu gibi bilinmemektedir.

Hastaların çoğunluğunda hiperpigmentasyon lekeleri, kutanöz ve subkutanöz tümörler klinik teşhisin temelidir. Bu lekeler geç çocuklukta ve adölesanda

(x) Atatürk Üniv. Tıp Fak. Göz Hast. Anabilim Dalı Yrd. Doç. Dr.

(xx) " " " " " " " " Araş. Gör.

artan sayıda görülür. Hastaların 1/3'ünde ki deri lekelerinin dolaylı olarak fark edildiği görülmüştür. Bu nedenle asemptomatiktir denilebilir. Geriye kalan vakalar ise tümörlerin oluşturduğu semptom veya kozmetik problemler nedeniyle hekime müracaat ederler. Hastaların çoğunda tümörler santraldedir. Sıklıkla unilateral olup, 8. sinirin bilateral tümörüne bağlı şikayetlerle sinirsel sağırılık, kulak çınlaması, baş ağrısı görülebilir. Diğer kranial sinir yada spinal sinir tutulmaları izlenebilir. Ayrıca mental gerilik konvülsionlar, puberte prekoks olabilir. Vakaların % 7-8 'inde mental reterdasyon vardır. Bunlarda konvülsionlar tuberoz sklerozdan daha sıktır. Hastalığın 3 tipi vardır. İzole neurofibromada orbital bulgu nadirdir. 15-30 yaş civarında görülür. Genel belirtilerden sonra ortaya çıkar. Hereditör bir taban olmayabilir. Tümörler enkapsüle gri renkte ve serttir. Yavaş büyür, ağrısız bir proptozis vardır. Teşhis biyopsi ile konur. Tedavisi eksizyondur. Çok nadiren malignensi gösterir. Rekürrens sıktır, plexiform neurofibroma erken çocukluk çağında görülür. Sıklıkta sütlü kahverengi deri lekeleri molloscum fibreusu ve periferde multibl tümörlerle görülür. Proptozis yavaş gelişir. Tedavi eksizyondur, hemoraji riski büyüktür. Diffuse neurofibromatozis, karakteristik bir görünüm vardır. Yüzde tek taraflı bir generalize hipertrofi vardır. En sık komplikasyonu intraoküler tutulma ile buftalmus ve optik sinirin gliomatozisine neden olmasıdır. Sarkomatöz dejenerasyon göstermesi çok nadirdir. Tedavi kozmetik yönden cerrahi olarak denenmişse de nüksü sıktır, operasyon sırasında hemoraji riski yüksektir.



Resim 1: Olgumuzun karın bölgesindeki kutan ve subkutan nodüller.

OLGU :

7.2.1989'da polikliniğimize müracaat eden, 26 yaşındaki bayan hastanın şikayetleri 7-8 yaşlarında iken başlamış, göz kapaklarındaki düşüklük derideki

hipertrofi nedeniyle zamanla artmış, 16 yaşında cerrahi müdahale görmüşse de tekrar nüksetmiş. Gözünün görmesi kapak hipertrofisi ile kaybolmuş, vücundaki hiperpigmente lekeler az olarak doğumda varmış, zamanla artmış (Resim 1). Kutan ve subkutan nodüller ise yüz derisindeki hipertrofidan birkaç yıl önce ortaya çıkmış. Hastanın göz muayenesinde sağ gözün görmesi ışık hissini farketmiyordu, glob buftalmik aşağı doğru deviye idi. Bu durum intraorbital bir tutulum göstermekte idi. Biyomikroskopik muayenesinde skleralar koyu renkte, kornea saydam, ön kanamara hafif derin, pupilla middilate ışığa geç cevaplı, lenste başlangıç kesafet mevcut ve fundus aydınlanmıyordu. Diğer sistem muayenelerinde belirgin bir patoloji gözlenmedi. Odyogram normal, nörolojik muayenesi normal olan hastanın mental retardasyonu yoktu. Hastanın çok yavaş seyirli diffuze neurofibromatozis olduğuna karar verildi.



Şekil 2-3: Olgumuzdaki Afonksiyone Sağ Göz.

SONUÇ :

Kronik seyirli bu dramatik hastalığa hekimlerin yapabileceği fazla bir şey yoktur. Bu hastalıkta da yaşanan acizlik, daha fazla çalışmamızın gerektiğini ortaya koymaktadır. Bu tür herediter patolojilerin genetik mühendislik sonucu ortaya konması tıpta önemli bir devrim yapacaktır.

SUMMARY :

An Interesting Case of Neurofibromatosis

Because it is very demonstrative and rarely seen, a case of neurofibromatosis is presented.

Our knowledge about Neurofibromatosis is discussed.

KAYNAKLAR :

- 1- Duke-Elder S.S. System of Optlthalmology. first ed. Londra, Henry Kimpton Publishers 1974, 13: 507-12, 1108-13.
- 2- Duane T.D. Clinical Ophthalmology. Philadelphia. Harper Row publishers 1986 10th Revised ed. (2) 2: 26 (3) 34: 5-7, 41:2 (5), 36:2, 43:3-9.
- 3- AAO Ophthalmology Basic and Clinical Science Course San Francisco AAO 1985 5: 138-41.
- 4- Miller S.S. Clinical Ophthalmology Bristol IOP Publishing Limited 1987 first ed. 476-7, 5.
- 5- Yenerman M.: Genel Patoloji. İstanbul, İ.Ü. Tıp Fak. 1981. 1. Baskı, 666, 1987.
- 6- Adams R.D.: Neurocutaneous diseases in in Dermatology in General Medicine ed. by. Fitzpatric T.D. et al. New York. Mc GrawHill book Company Company NewYork S2ond ed. 1979. pp: 1206-1246.