

VON HIPPEL LINDAU HASTALIĞI BİR OLGU TAKDİMİ VE LİTERATÜR TARAMASI*

Sedat DALBAYRAK¹, Osman KOZLUCA², Haluk ÖZSARAÇ¹,
Aytuğ GENÇ³, Cem UZA², Erdal AKGÜN³

Von Hippel Lindau hastalığı, retina, santral sinir sistemi ve abdominal belirtilerle giden herediter bir hastalıktır. Genelde adolesanda ortaya çıkar. Multiple hemanjiomlarla karakterizedir. Ekseri cerrahi, laser koagulasyon ve radyoterapi (RT) ile tedavi edilir. Kliniğimizde gördüğümüz 38 yaşında bilateral körlük ve sağ kolunda zayıflık bulguları olan bir hastaya çekilen manyetik rezonans inceleme'de (MR) sağ temporal lobda serebellum ve spinal kordda multiple hemanjiomlar tespit edildi. Hastanın serebellum lezyonlarının ameliyatını takiben 45 Gy kranio-spinal RT ve ilaveten posterior fossaya 10 Gy RT tedavi uygulandı.

VON HIPPEL LINDAU DISEASE:

A CASE REPORT AND REVIEW OF THE LITERATURE

Von Hippel Lindau disease is a hereditary disorder with complex multiorgan involvement including retinal, central, nervous system and abdominal manifestations. It generally occurs in adolescents, and characterized by multiple hemangiomas. It is commonly treated with surgery, laser coagulation and radiation therapy. We examined a 38-year-old blind man with weakness in the right arm. MR disclosed multiple hemangiomas at the right temporal lobe cerebellum and spinal cord. After the neurosurgical operation the patient was treated with 45 Gy craniospinal RT and boosted 10 Gy to the posterior fossa.

Von Hippel Lindau hastalığı (serebelloretinal hemanjioblastomatozis), genetik geçişli bir hastalıktır (8). Genelde hadise çocukluk ve adolesan dönemde başlar. Vücudun çeşitli bölgelerinde özellikle retina, serebellum, medulla spinaliste ve nadiren serebral kortekste hemanjiomlar görülür. Bunlar zamanla büyür ve kalsifiye olur. Bu arada çevre nörolojik dokularda hasar meydana getirirler. Bu hastalarda retinal kalsifikasyonlar sonucu körlük ve santral sinir sisteminin diğer bölgelerinde hasarlar oluşmasına bağlı felçler ortaya çıkar. Santral sinir sistemindeki lezyonlara sirigomyeli eşlik edebilir. bu hastalıkta pankreasta multiple kistler olabilir ve seyri sırasında renal cell Ca gelişebilir.

Hemanjioblastomlar genelde cerrahi, laser koagulasyon ve RT yöntemleriyle tedavi edilir. Bu hastaların diğer yakın akraba ve aile bireylerinin de yakından takip edilmeleri gerekir.

OLGU

Mayıs 1996 tarihinde 38 yaşında körlük ve sağ kolunda kuvvetsizlik şikayeti olan erkek

hasta kliniğimizde görüldü. Hikayesinden 25 yaş civarında görme bozukluğu şikayetlerinin başladığı yine o yıllarda retinal hemanjiomların tespit edilmesi üzerine Hollanda'da laser koagulasyon uygulandığı ancak neticede görme duyusunu kaybettiği anlaşıldı.

Hastanın yapılan muayenesinde tam körlük bulunduğu sağ kolda belirgin kuvvet kaybı ol-



Şekil 1. Gadoliniumlu MR tetki-kinde sağ serebellar bölgede kistik kitle görülmüştür.

* XXXVIII. Milli Pediatri Kongresi'nde tebliğ edilmiştir. 18-21 Eylül 1994, Trabzon.

Kartal Eğitim ve Araştırma Hastanesi Beyin Cerrahisi Kliniği, ¹Dr.; Onkoloji Kliniği, ²Uzman; Radyoloji Kliniği, ³Uzmanı

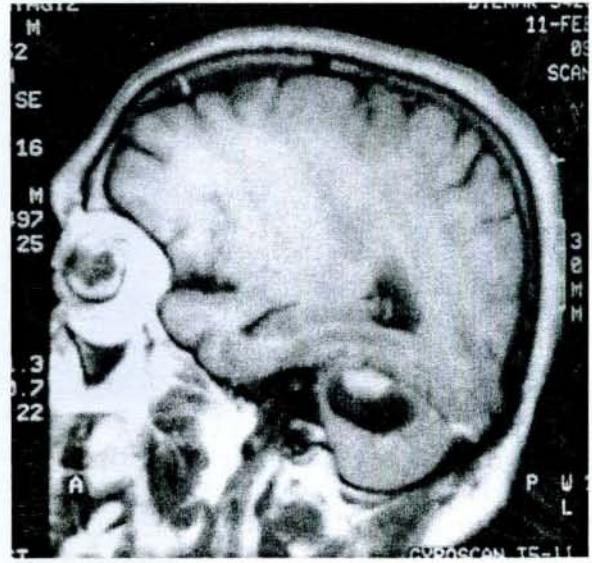


Şekil 2. Spinal kordda MR incelemesinde hemanjioma ilişkin görünümler.

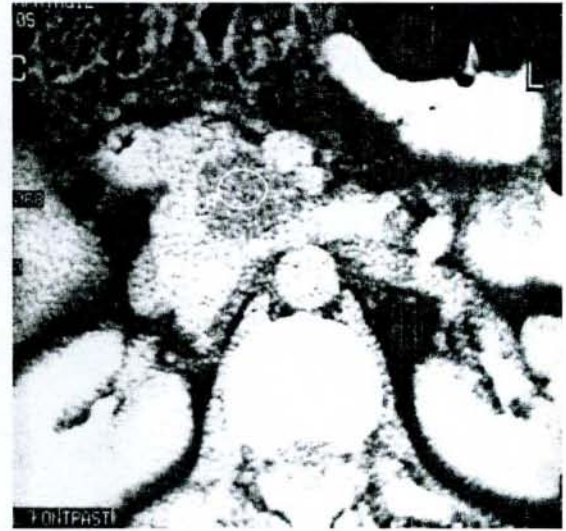
duğu tespit edildi. Nöroloji bölümü ile konsülte edildi. Herhangi bir elektrofizyolojik değişiklik tespit edilmedi. MR'da serebellum (Şekil 1) ve spinal kordda (Şekil 2) multiple hemanjiomlar tespit edildi. Spinal korddaki lezyonlara siringomyeli eşlik ediyordu. Daha önceki kraniyal MR tetkikinde okuler kalsifikasyonlar vardı (Şekil 3). Batın tomografisinde pankreasta multiple kistler tespit edildi (Şekil 4). Serebellar hemisferdeki lezyon beyin cerrahları tarafından opere edildi. Patolojik inceleme hemanjioblastom tanısını kesinleştirdi (Şekil 5). Hastaya kliniğimizde ayrıca 45 Gy kraniospinal RT uygulandı. Sağlam serebral korteks ve lumbal bölge RT alanı dışında bırakıldı. İlaveten 10 Gy posterior fossaya RT uygulandı. son kontrolü Ekim 1996'da yapılan hastanın kolundaki kuvvet kaybının belirgin şekilde düzeldiği ve bunun dışında bir problem olmadığı tespit edildi.

TARTIŞMA

Serebral hemisferde hemanjioblastom ve siringoyelinin eşlik ettiği medullar hemanjioblastomlar literatürde az görülmektedir (3,5,7,10). Santral sinir sisteminde en fazla tutulan bölgeler; retina hariç tutulursa %52 serebellum, %44 spinal kord ve %18 beyin sapıdır (2). Bir diğer araştırmacı vakaların yaklaşık %83'ünde serebellum tutulumu bildirmektedir (6). MR



Şekil 3. Sagittal kraniyal MR çok sayıda okuler ve serebellar kalsifikasyon gösteriyor.



Şekil 4. Çok sayıda küçük pankreas kisti izleniyor.

bu hastalıktaki lezyonları görüntülemek için oldukça yararlıdır (3,4,9).

Hastalığın tedavisinde cerrahi ve laser koagülasyon dışında, RT major bir seçenektir. RT kapiller ve prekapillerde daralma ve sonradan tıkanmaya yol açarak, kanamalar ve lezyonun büyümesine engel olmaktadır. Bu arada anjiomların içerisinde şantlar gelişmekte ve neticede vasküler rezistans artmaktadır (1).

Yapılan bütün tedavilere rağmen bu tür hastaların hayat kalitesinin pek de iyi olmadığı yapılan mükerrer tedavilere rağmen hastada



Şekil 5. Patolojik incelemede küçük damarların arasında lipidle dolu hücreler görülüyor.

çeşitli nörolojik arazlarla progresif bir gidiş olduğu ve alilevi özellik arz eden bir hastalık olması sebebiyle bu tip hastaların yakın akrabalarında rutin taramalar yapılması gerektiği söylenebilir.

KAYNAKLAR

1. Balazs E, Berta A, Rozsa L, Kolozsavari L, Rigo G. Hemodynamic changes after ruthenium irradiation of Hipple's angiomatosis. *Ophthalmologica* 200 (3): 128-32, 1990.
2. Filling Katz MR, Choyke PL, Oldfield E, Charnas

L, Patronas NJ, Glenn GM, Gorin MB, Morgan JK, Linehan WM, Seizinger BR, et all. Central nervous system involvement in von Hippel-Lindau disease. *Neurology* 41 (1):41-6, 1991.

3. Furusu H, Matsuo H, Nakao K, Ueda Y, Aoi W. Von Hippel-Lindau disease with multiple spinal cord haemangioblastomas, syringomyelia and pheochromocytoma. *Int. Med* 34(3): 216-9, 1995.

4. Lundorf E. Haemangioblastoma in the central nervous system. *Ugerskr Laeger* 155(43): 3487-8, 1993.

5. Miller MH, Tucker WS, Bilbao JM. Supratentorial haemangioblastoma associated with von Hippel-Lindau disease: case report and review of the literature. *Canadian Association of Radiologists Journal* 37 (1): 35-7, 1986.

6. Neuman HP, Eggert HR, Weigel K, Friedburg H, Wiestler O, Schollmeyer P. Haemangioblastomas of the central nervous system. A 10 year study with special reference to von Hippel-Lindau syn. *Journal of Neurosurgery* 70 (1): 24-30, 1989.

7. Pau Serra dell A, Mares Segura R, Lamarca Ciuro JL. Combined medullary haemangioblastoma and syringomyelia in a patient with von Hippel-Lindau disease: Pathological study. *Revue Neurologique* 144 (6-7): 456-8, 1988.

8. Resche F, Moison JP, Mantoura J, de Kersaint-Gilly A, Andre MJ, Perrin-Resche I, Menegalli Boggelli D, Lajat Y, Richaard S. Haemangioblastoma, haemangioblastomatosis and von Hippel-Lindau disease. *Adv Tech Stand Neurosurg* 20:197-304, 1993.

9. Steudel A, Kashab A, Heymer R. Cerebellar haemangioblastoma (Lindau tumor) in MR tomography. *ROF0 Fortschritte auf dem Gebiete der kontgenstrahlen und der nuklearmedizin*. 145 (5): 612-4, 1986.

10. Symon L, Murota T, Pell M, Bordi L. Surgical management of haemangioblastoma of the posterior fossa. *ACTA Neurochir (Wien)* 120 (3-4): 103-10, 1993.