

## Olgu bildirisi

# Multipl pelvik nörofibromalarla ortaya çıkan tip 1 nörofibromatozis vakasında manyetik rezonans görüntüleme

### *Magnetic resonance imaging in a neurofibromatosis Type 1 case presenting with multiple pelvic neurofibromas*

Ahmet Mesrur HALEFOĞLU, Zehra Berna ARIK

Şişli Etfal Eğitim ve Araştırma Hastanesi Radyoloji Departmanı

#### ÖZET

Nörofibromatozis tip 1 ve tip 2 formları olarak adlandırılan iki farklı kalıtsal hastalık şeklinde sınıflandırılmıştır. Tip 1 hastalık periferik formu oluşturur ve von Recklinghausen hastalığı olarak bilinir. Bu tip 2 hastalığa göre çok daha yaygın olarak görülmekte olup, benign periferik sinir kılıfı tümörleri ve deri üzerindeki cafe au lait lekeleri ile karakterizedir. Nörofibromlar veya Schwannomların dışında tip 1 nörofibromatozis hastaları, optik sinir gliomaları ve displastik ayrıca da hamartomatöz lezyonlar gibi santral sinir sistemi anomalilerinin gelişmesine karşı bir yatkınlığa sahiptirler. Biz olgumuzda 29 yaşında nörofibromatozis tip 1 hikayesi olan bir kadın hastayı sunduk. Hasta pelvis içerisinde, sakral sinir köklerinde ve cilt altı yağlı doku boyunca dağılım gösteren çok sayıda nörofibromalara sahipti. Manyetik rezonans görüntüleme bu lezyonların karakteristik sinyal intensite özelliklerini açığa çıkardı ve lezyonlar ile komşu yapılar arasındaki ilişki hakkında yararlı bilgiler sağladı. Böylece sonuç olarak manyetik rezonans görüntülemenin tip 1 nörofibromatozisli hastaların hem tanısında hem de izlenmesinde önemli bir role sahip modalite olduğu sonucuna varabiliriz.

**Anahtar Kelimeler:** Nörofibromalar, manyetik rezonans görüntüleme.

#### SUMMARY

Neurofibromatosis is classified into two different inherited disorders that are known as type 1 and type 2 forms. Type 1 consists of the peripheric form and is also known as von Recklinghausen disease. It is far more common than type 2 disease and is characterised by benign peripheral nerve sheath tumors and cafe au lait spots on the skin. Other than neurofibromas or schwannomas, neurofibromatosis type 1 patients have a predilection for developing central nervous system abnormalities which include such as optic nerve gliomas and dysplastic as well as hamartomatous lesions.

In our case, we demonstrated a 29 year old female patient with known history of neurofibromatosis type 1. Patient had multiple neurofibromas in the pelvis, at the sacral nerve roots and scattered throughout the subcutaneous region. Magnetic resonance imaging revealed characteristic signal intensity features of these lesions and provided useful information about the relationship of these lesions with adjacent structures. Thus we can conclude that it is a very useful modality both in terms of diagnosis and follow-up of patients with neurofibromatosis type 1.

**Key words:** Neurofibromas, Magnetic resonance imaging.

#### GİRİŞ

Amerikan Ulusal Sağlık Enstitüsü (INH = The Institute National of Health) yapmış olduğu konsensus panellerinin neticesinde kalıtımla geçen birbirinden farklı iki ayrı sinir kılıfı hastalığı olduğunu tanımlayarak, bunları Nörofibromatozis tip 1 ve tip 2 adı altında gruplandırmıştır. (1)

#### Yazışma Adresi:

Dr. Ahmet Mesrur HALEFOĞLU  
Birlik Sok. Parksaray Apt. No:17/4  
80600 Levent-İstanbul  
Tel:0 (212) 279 56 43.  
Faks: 0 (212)241 50 15

Nörofibromatozis tip 1 klasik von Recklinghausen veya periferik tip hastalıktır. Tip 2'ye nazaran çok daha yaygın olarak görülen nörofibromatozis tip 1, klinik olarak tanınmasını kolaylaştıran yüzeysel tümörler (nörofibromalar) ve maküler hiperpigmentasyon (cafe au lait spots) gibi çok bilinen ve klinikte tanınması kolay olan eksternal lezyonlarla ortaya çıkar.

Nörofibromatozis tip 1 gerçek nörofibromatozis olup, iyi huylu periferik sinir kılıfı tümörleri (nörofibromalar) ile gerçek neoplazmaları (genellikle optik sinir gliomları) ve ayrıca displastik ve hamartomatöz / heterotopik lezyonları kapsayan önemli santral sinir sistemi anomalilerinin gelişimi yönünde kalıtsal bir predispozisyonun olması ile karakterizedir.

Genetik bağlantı analizleri nörofibromatozis tip 1 gelişiminden sorumlu olan genin kromozom 17'nin uzun kolu üzerinde olduğunu göstermiştir. (2)

Nörofibromatozis tip 1 vakalarında, periferik sinir kılıfı tümörleri benign (schwannoma ve nörofibroma) ve malign olarak sınıflandırılırlar.

Schwannomalar hemen daima soliter lezyonlar olarak görülürlerken, nörofibromalar tek başlarına ortaya çıkabilir ya da özellikle von Recklinghausen hastalığının periferik formuna sahip hastalarda oldukça fazla sayıda olarak görülebilirler.

## OLGU BİLDİRİSİ

Biz olgu bildirimizde multipl sayıda pelvik nörofibromalarla seyreden bir nörofibromatozis tip 1 olgusunu sunduk.

Hasta bilinen bir nörofibromatozis tip 1 hikayesine sahip 29 yaşında bir kadın hasta idi ve 6 ayda bir manyetik rezonans inceleme ile takip ediliyordu.

Biz aksial SE T1 (TR: 800 msec., TE: 14 msec.), ve hem sagittal hem de aksial yağ baskılamalı FSE T2 (TR: 6000 msec., TE: 120 msec. ve TR: 5500 msec. TE: 120 msec.) ağırlıklı görüntüleri 1.5 tesla cihazla elde ettik.

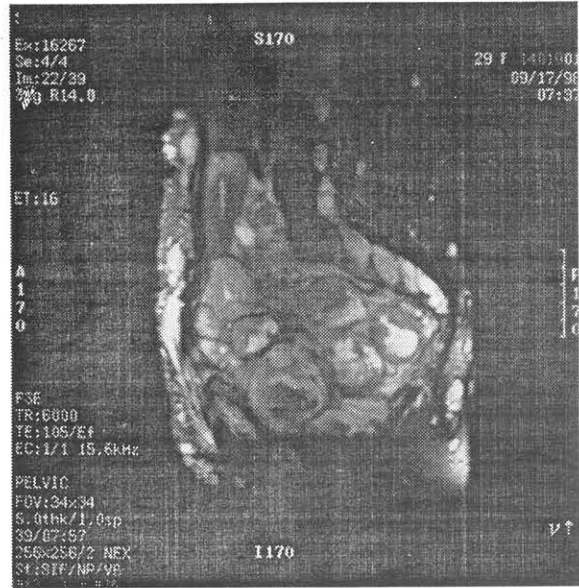
Bu görüntülerde sakral sinir köklerinde, pelvisin her tarafına yayılmış halde ve cilt altı yağ dokusuna uzanan multipl sayıda round karakterde lezyonlar saptadık.

Bu lezyonlar T1 ağırlıklı görüntülerde heterojen hiperintens ve T2 ağırlıklı görüntülerde ise santrali heterojen hipointens, periferi ise hiperintens olarak izlendi. (Resim 1 ve Resim 2)

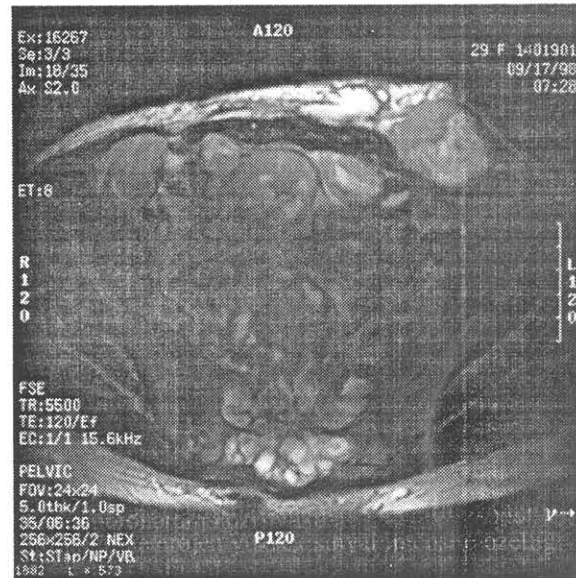
Gadolinium verilmesini takiben alınan post kontrast görüntülerde ise lezyonlar hafif kontrast tutulumu gösterdi.

## TARTIŞMA

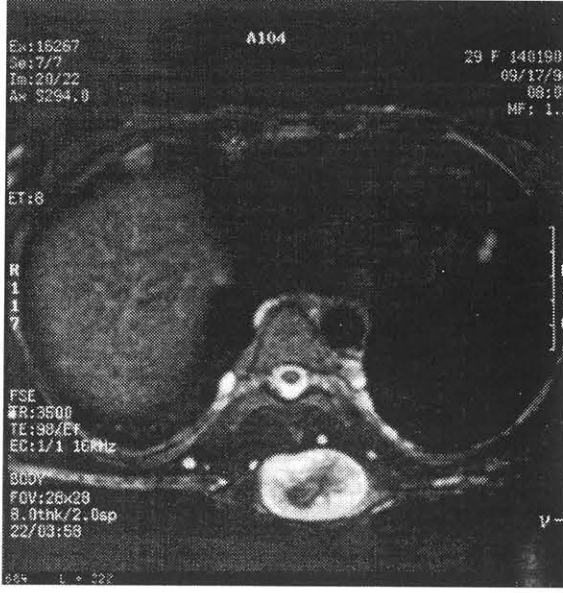
Manyetik Rezonans (MR) görüntüleme Tip 1 nörofibromatozis' in gerek tanısında ve gerekse hastaların takibinde önemli bir yere sahip olan bir modalitedir.



**Resim 1:** FSE yağ baskılamalı T2 ağırlıklı sagittal görüntü, heterojen yüksek sinyal intensite özelliği gösteren multipl sayıda nörofibromalar pelvis, sakrum ve cilt altı yağlı doku içerisinde görülmekte. Uterus basiya sekonder anterosüperiora deplase olmuş izleniyor



**Resim 2:** FSE yağ baskılamalı T2 ağırlıklı aksial görüntü, solda subkütan yerleşimli büyük bir nörofibroma görülmekte, aynı zamanda sakral sinir köklerinde ve pelviste çok sayıda nörofibromalar mevcut



**Resim 3:** Karaciğer domu düzeyinden geçen FSE yağ baskılamalı T2 ağırlıklı aksial görüntü, dorsal vertebra posteriorunda paravertebral kas planları ile subkütan yağlı alan arasında yerleşim gösteren round, periferi hiperintens, santrali hipointens karakterde tipik target sign görünümüne sahip nörofibroma izleniyor

Manyetik rezonansla incelenen Nörofibromatozisli hastalarda tüm lezyonların T1 ağırlıklı görüntülerde komşu kas yapılarına oranla hafif yüksek sinyal intensite özelliği gösterdikleri ortaya konmuştur.

Bhargava ve arkadaşları çalışmalarında nörofibromaların santralinde hipointens ve bunun periferinde ise hiperintens sinyal intensite gösterdiklerini ortaya koymuşlar ve bunu hedef görünümüne (target sign) benzetmişlerdir. T2 ağırlıklı manyetik rezonans görüntülerinde ortaya çıkan bu target sign nörofibromaların malign periferik sinir kılıfı tümörlerinden ayırt edilmesinde oldukça faydalıdır. (3)

## KAYNAKLAR

1. National Institutes of Health Consensus Development Conference : Neurofibromatosis. Conference statement. Arch Neurol, 45 : 575-578, 1998.
2. Barker D, Wright E, Nguyen K, Cannon P : Gene for von Recklinghausen neurofibromatosis is in the pericentromeric region of chromosome 17. Science, 236 : 1100-1102, 1987.
3. Bhargava R, Parham DM, Lasater OE et al : MR imaging differentiation of benign and malignant peripheral nerve sheath tumors : use of the target sign. Pediatr Radiol, 27 : 124-129, 1997.
4. Stull MA, Moser RP Jr, Kransdorf MJ et al : Magnetic resonance appearance of peripheral nerve sheath tumors. Skeletal Radiol, 20 : 9-14, 1991.

Bizim olgusunda da bu bilgi lezyonların nörofibromlar olarak tanı almasında faydalı oldu. (Resim 3)

Stull MA. ve arkadaşları çoğu nörofibromaların T1 ağırlıklı görüntülerde minimal heterojenite ile birlikte orta ile yüksek derece arasında ve T2 ağırlıklı görüntülerde ise yine değişen derecede heterojenite ile birlikte orta derecede yüksek sinyal intensite özelliği gösterdiklerini ortaya koymuşlardır. Ayrıca MR incelemede lezyonların kontrast tutulum derecelerinin değişiklik gösterebileceğini ve homojen veya inhomojen tarzda kontrast tutabileceklerini belirtmişlerdir. (4)

Bizim vakamızda tanımladığımız nörofibromalar hafif derecede ve inhomojen tarzda kontrast madde tutulum özelliği gösterdiler.

MR görüntüleme lezyon ile komşu kaslar ve nörovasküler yapılar arasındaki ilişkiyi doğru bir şekilde ortaya koyma özelliğine sahiptir. Benign sinir kılıfı tümörlerinin MR ile görüntülenmesinde; genellikle iyi sınırlı, oval, sferik veya füsiform özellikte, düzgün konturlu ve keskin sınırları olan, cilt altı yağ dokusu içerisinde ya da bir sinire ait beklenen anatomik lokalizasyonda komşu yumuşak dokularda yer değişikliğine yol açarak yerleşim gösteren bu tümörler kolayca ortaya konurlar.

MR görüntüleme sinir kılıfı tümörlerinin anatomik lokalizasyonlarının belirlenmesinde, kontur özelliklerinin ortaya konmasında ve tümörlerin komşu nöral, vasküler ve kas yapıları ile ilişkilerinin ortaya konmasında seçkin bir modalite olmuştur. Sonuç olarak MR görüntüleme Nörofibromatozis tip 1 gibi periferik sinir kılıfı tümörleriyle ortaya çıkan hastalıkların hem ilk tanılarında hem de bu hastaların takip edilmelerinde kullanılabilir bir modalitedir.