

İKİ VAK'A NEDENİYLE NEUFİBROMATOSİS (RECKLINGHAUSEN HASTALIĞI)

Dr. Ertuğrul Tarhan - Dr. M. Hayri Durdu - Dr. Günay Ergin (*)

Kliniğimize tesadüfen arka arkaya başvuran, 19 ve 3 yaşlarındaki iki vak'a dikkatimizi çekti. Her ikisinde de sol üst kapaklarda şişme, kalınlaşma aşağıya doğru sarkma müşahade edildi.

Tek taraflı - Ünilateral kapak şişmelerinin, Lokal enfeksiyonlar, Traumatik veya hemorajik ödemler, Herpes Zoster veya Herpes simplex, Sinüs kavernoza Trombozları paraziter hastalıklar, nadiren de menenjitik vetireler ve tümöral preçeslerde olabileceği bu vak'alarda özellikle Nörofibromatozis olabileceği düşünüldü.

Her iki hastanın antedandanlarından diğer nedenler elimine edilerek Nörofibromatozis olasılığı üzerinde duruldu.

Neurofibromatozis, ilk 1854 de Mott tarafından tarif ve Phachydermatocele diye adlandırılmıştır. Fakat hastalık hakkında ilk ayırıcı çalışmayı Von Recklinghausen 1882 yılında yapmış ve hastalık kendi adı ile anılmaya başlanmıştır.

Von Recklinghausen Hastalığı, Bournevill hastalığı, Von Hippel Linden hastalığı ve Sturge-Weber sendromu gibi konjenital orijinli olması, ailevi olması ve neoplastik şekillerinin cild manifestasyonlarının mevcut olması nedeni ile PHACOMATOZ'lar grubu içinde mütalâa edilir.

Neurofibromatozis de klinik olarak üç tip değişiklik tarif edilmiştir:

- 1 — Facial hemi-hypertrophy
- 2 — Plexiform neurofibroma
- 3 — Molluscum fibrosum'dur.

Konjenital, Heredo-Familyal, otosomik ve dominan karakterli, neuroectodermal dokunun gelişen bir hastalığı olup, Periferik sinir kılıflarının afetzede olması ile beraber nervöz sistemin diğer kısımlarında da gelişebilir. Çocukluk çağında bütün belirtiler olmayabilir, hastalığın diğer belirtileri zamanla ortaya çıkabilir.

(*) Şişli Çocuk Hastanesi (Göz Kliniği).

Hastalık, üç kardinal ve birtakım ikincil semptomları ile tanımlanır.

1 — Deri, Deri altı tümörleri ve bunların temporal ilerlemeleri ile Hemi Facial Hipertrophi

2 — Nervö tronk tümörleri

3 — Deride, Tasche Cafe'au lait - Sütü kahve rengi deri lekelidir.

1 — *Deri ve deri altı tümörleri:* Deri Neurofibromları ünilateral ve üst kapağı seçerek kapak derisi ve deri altı bağ dokusu içine enfiltre olurlar. Kapak kalınlığı artmıştır. Küçük tane ve kordonların oluşturduğu massif flask bir kitle halini almıştır. Kapakta gevşek bir hipertrofi vardır. Kapak tümörleri değişik büyüklükte, saplı veya sapsız, dışta da bulunabilirler. Bunlar Neurompleksiformları teşkil ederler. Kapak derisi sinir liflerinin Endo ve Perineriumları hipertrofiye olmuşlardır.

Deri altı tümörleri, bu kısımdaki sinirleri nmüstakil, bazen kron- taç yapan neurofibromlarıdır. Deri altında müstakil olabilirler. Bunlara Royal tümörler adı verilir. Klinikman deri ve deri altı tümörlerini ayırmak zordur.

2 — Nervö Tronk Tümörleri : Schwannom karakterindedirler. Boyun yanları, üst kol ve kol ön iç yüzleri, kalça yanlarında bulunurlar. Ağrısız, katı fibriner nodüller halindedirler.

3 — Taches Cafèaux Laits - Sütü kahve lekeleri : % 90 oranında saf pigman oluşumlarıdır. Deride ayrıca atrofik ve lipoidik lekeler de görülebilir.

Tali - İkincil semptomlar :

Göze ait tali belirtilerin portörlük karakterleri vardır.

Orbitada:

Primer veya sekonder neurofibromatöz bulgular vardır.

Primitif olanlar daha çok ön kısımlarda yerleşirler. Kapak derisi altına ilerleme gösterir. Hayatın ilk aylarında görülür. Yavaş seyirli selim bir tümördür. Bulunduğu diyara göre Oblik Exoftalmi yapar, Grafide orbita kemik duvarında dissemine osteit lakünleri tesbit edilir.

Sekonder olanlar : Bir Neero-Plexiformun orbita içine yayılması ile oluşurlar. Globu ön aşağı iterek oblik bir exoftalmiye sebep teşkil eder. Bu exoftalmi de bazan nabazan alınır da serebral pülzasyonun intikali durumundadır. Konjenktiva, episklere ve sklerada, saplı, sapsız Neurofibromlar halinde görülebilir. Sklerada malanik lekeler rast-

lanabilir. Kornea bulanık olabilir. İris gösterileri tipiktir. Gri pigmentle nodüller halindedir. Pupillaya yakın olanlar deformasyon yapabilirler.

Silyar sicim ve Trabeküllerde, Ciliar sinir Schwannomları halinde bulunarak sekonder glokoma sebep olurlar.

Korioidde : Korio-Retiniyen spiril-diskler şeklinde, fakomatö dissemine oluşumlar yaparlar. Schwannom karakterindedirler. Ayrıca laminal, oval şekilli Pachioni korpüskülleri görülebilir. Ünilateral Bufalmi yaparlar.

Papillada : Buğday tanesi kadar, beyaz sedef renkli kistik fakomlar olarak bulunurlar. Bunlara Fibr miyelinler de eşlik eder.

Optik sinirlerde : Primitif selim tümörleri arasında % 75 i teşkil eder. 10 yaşından önce çıkar. Vizyon düşüklüğü genellikle exoftalmiden önce gözükür. Görme geri kalırsa tümör optik sinir kılıfından menşeli denilir.

Papillada primer veya sekonder-post ödematö-atrofi gelişir. Seyir yavaştır. Grafide optik kanalın genişlediği görülür. İntra kraniyel yayılma olabilir. Axial irredüktibl exoftalmi yapar. Asosiye olarak motor sinir felçleri de olabilir. Levitt 10 yaşından küçüklerde görülen basit optik sinir gliyomasında, pubertede % 60-70 Periferik Neuri-nomlara raslanmıştır.

Kiyazmada: Oligo-Dendro-Cytom Schwaannoid natüründe gliyomalara rastlanır. Çocuk ve gençlerde görülür. Görme alanında bilateral asimetrik defektler vardır. Sella Türccica deforme edilmiştir.

Kafa içinde, Menegoblastom, Viserler ve mukozalar Schwanniye Sincytiumlar halinde Neurofibromlar bulunabilir. Selim tabiatlarına rağmen yerleri kitleleri ile ağır komplikasyonlara sebep olabilirler. (Abortif şekil.) VIII çift, Siplinal sinirler Sinir gangliyonlarında da Neurofibromlara rastlanmıştır. Temporal ve Sfenoid kemik defektleri, Nöropsişik ve sansifif bozukluklar da bulunabilir.

111 : Arijini münakaşalıdır. Bazı müellifler Von Recklinghausen'in (1882) klasik görüşünü benimserler ki, Penfield (1927), Bailey ve Herrmann (1938) gibi bu müelliflere göre neurofibromatöz gelişme mejodermal orijinli olup endo ve perineurim'un fibroblastik bir türemesi olarak kabul edilir. Verocay 1910) Stewart ve Copeland (1991) Manson (1932) ve diğer birçok müellif ise tümörün neurol başlığın ectodermal derivasyonu olup Schwann kılıfı hücrelerinden türemiş olduklarını savunurlar, yeni Del Rio Hortega ve başkaları ise her iki elemanın da rol oynadığını kabul ederler.

Histopatoloji : Tümörün nüvesi gevşek bir konjonktiv doku içinde beyaz kordonlar halindedir. Hücreler füziform yayılma gösterirler. Bu kordonlar Schwanne kılıfının nervo bir odak çevresinde hiperplaziye olması halidir. Nervö nüvede hiperplaziye olmuştur. İçlerinde geniş lümenli damarlar vardır.

Evolüsyon : Lezyon deride olduğunda prognaz iyidir. İntra orbiter İntra kranien ve intraspinal vak'alar gravidırlar. Maligniteye dönüşüm % 1 kadardır.

Tedavisi : Otörlerin azınlığı kaanma ve maligniteye dönüşüm ihtimalini düşünerek müdahaleden kaçınırsalar da çoğunluk Elektrobistüri ile fonksiyonel ve estetik amaçlı cerrahî müdahaleyi uygun görmektedirler.

Vak'alarımız :

1. N. Gök Sıvaslı 19 yaşında, Kadın

Hikâyesi : İki yaşından beri sol üst kapağında büyüme ve kalınlaşma görmüşler. Yaşı ilerledikçe kapak orta dış kısmından aşağıya doğru sarkar olmuş. Her hangi bir enfeksiyon, travma tarif etmiyor.

Muayenesi : Sol üst kapak kalınlaşmış, dış taraftan yanak istikametinde aşağıya sarkmış, palpab, ağrısız, deri hiperemik, deri altı dokusu flask, kapak iki parmakla palpe edildiğinde elastik bir kıvam içinde sicin demetleri gibi yumaklar hissediliyor, sert topluluklar mevcut. Sol temporal kısım ve yarı yüz deri ve deri altı dokusunda hipertrofi mevcut. (Hemi facial hipertrofi) Gözün diğer katlarında önemli bir bulgu tesbit edilmedi.

Dermotoloji Kliniği konsültasyonu : Hastanın yapılan muayenesinde, Neurofibromatozisin bir senptomu olan Tache hepatic ve Lentiküler lekeler tesbit edildi.

Nöroloji Kliniği konsültasyonunda : Hastada norölojik bulgu tesbit edilmedi. Vücutta Café au lait şeklinde lekeler mevcutsa da Neurofibromatozisi düşündürecek nodüller tesbit edilmedi.

Radyolojik muayenede : A.P. Lateral ve oblik alınan orbita grafisinde sol orbita içinde hudutları oldukça vazih tümöral teşekkül görülmektedir.

Biopsi raporunda ise : Geniş fibriller bağ dokusu arasında değişik genişlikte kesitler gösteren sinir dokusu görülmektedir. Kapillerler eritrositten zengindir.

İkinci vak'amız 3 yaşında Erdal Arıgül daha hafif olarak aynı bulguları vermektedir.

Disküsyon : Yapılan klinik ve Laboratuvar muayeneleri sonunda vak'anın Neurofibromatozis Recklinghausen hastalığı olduğu kanaatine varılmış ve tebliği uygun görülmüştür.

Özet

Summary

We have reported two cases of Neurofibromatosis (Von Recklinghausen Diseases)

LİTERATÜR

- 1 — System of Ophthalmology: Sir Stewart Duke-Elder Wol. XIII Part I.
- 2 — Anal D'Oculistigue: 1974 Haziran s. 501.
- 3 — Anal D'Oculistigue: 1975 Ocak s. 13.
- 4 — Bonamour-G Ophtalmologie Klinik Tom I - II 1970.
- 5 — General Ophthalmology: Deniel Voughan Taylor Asbury.
- 6 — The Pediatrician's Ophth: Liebman and Gelis.
- 7 — Syndromen opht. Ravout P-Maurice 1970.
- 8 — Diseases of the Eye: Sir Stewart Duke-Elder.