

Mütipl nörofibromalarla seyreden Tip 1 nörofibromatozis vakası

Type 1 Neurofibromatosis presenting with multiple neurofibromas

Ahmet Mesrur HALEFOĞLU, Muhammet ACAR

Şişli Etfal Eğitim ve Araştırma Hastanesi Radyoloji Departmanı

ÖZET

Tip 1 nörofibromatozis, Nörofibromatozis'in en sık görülen formu olup, başka tanısal kriterlerin varlığına da rağmen, en az iki nörofibroma ve altı veya daha fazla cafe au lait lekele-
rinin varlığı ile karakterizedir.

Biz sağ siatik sinir lojunda, sakral sinir köklerinde, her iki uyluk bölgesinde, seminal vezikülün posteriorunda ve subkutan yerleşimli mütipl nörofibromalarla seyreden tipik bir Nörofibromatozis tip 1 vakasını sunduk.

Biz kitle ile sinirlerin ilişkisini göstererek ve T2 ağırlıklı görüntülerde tipik sinyal intensitelerini açığa çıkararak nörofibromaların gösterilmesinde ve karakterizasyonunda MR incelemenin çok önem taşıdığını vurguladık.

SUMMARY

Neurofibromatosis type 1 is the most frequent form of neurofibromatosis and is characterized by the presence of at least two neurofibromas and 6 or more cafe au lait spots although it does have other diagnostic criteria. We showed a typical neurofibromatosis type 1 case which presented multiple neurofibromas in the right sciatic region, sacral nerve roots, both thigh regions, posteriorly localized to the seminal vesicle and scattered subcutaneously. We emphasized that magnetic resonance imaging is very important showing and characterizing for neurofibromas in terms of revealing their typical high signal intensity on T2 weighted images and demonstrating the relationship between the mass and nerves.

GİRİŞ

Nörofibromatozis farklı klinik görünümlere ve tanısal kriterlere sahip bir grup bağımsız genetik hastalığı tanımlayan genel bir terimdir. Nörofibromatozis Tip 1, nörofibromatozisin en sık rastlanılan tipi olup Von Recklinghausen tarafından 1882 tarihinde tanımlanan hastalığın adıdır.

Diğer tanısal kriterlerin dışında Nörofibromatozis tip 1, en az 2 nörofibroma ve 6 veya daha fazla cafe au lait lekelerinin bulunmasıyla karakterizedir. Nörofibromatozis tip 2'nin ayırt ettirici özelliği ise, bilateral akustik nörinomaların varlığıdır. Ayrıca santral sinir sistemi ve diğer kafa çiftlerine ait tümörler de görülebilir. Nörofibromatozis tip 1'de görülen Lisch nodüllerine Nörofibromatozis tip 2'de rastlanmaz. Nörofibromatozis tip 2'li hastalarda cafe au lait lekeleri veya kütanöz tümörlere rastlanabilir veya bunların görülmemesi de mümkündür.

Nörofibromatozis tip 1'de mutasyon 17 numaralı kromozom üzerinde görülürken, tip 2'de 22 numaralı kromozomda mutasyon söz konusudur (1). 1988 tarihinde Amerikan Ulusal Halk İnstitüsünün Uzlaşma ve Gelişim toplantısında Nörofibromatozis'in her iki tipi için de tanı kriterleri üzerinde anlaşmaya varılmıştır (2).

OLGU BİLDİRİSİ

Biz çalışmamızda nörofibromatozis tip 1 bulguları gösteren olguyu sunduk.

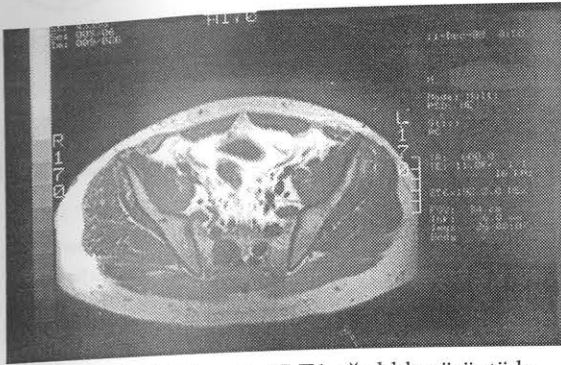
Olgumuz 25 yaşında, ailesinde nörofibromatozis tip 1 hikayesi olan, vücudunda çok sayıda cafe au lait lekesi bulunan, takip altında bir erkek hasta idi. Ayrıca hastada yürümeyle şiddetlenen sağ kalça ve bacağı yayılan ağrı şikayeti bulunmaktaydı.

Manyetik Rezonans incelemeye gönderilen hastaya pelvis ve uyluğa yönelik inceleme yaptık.

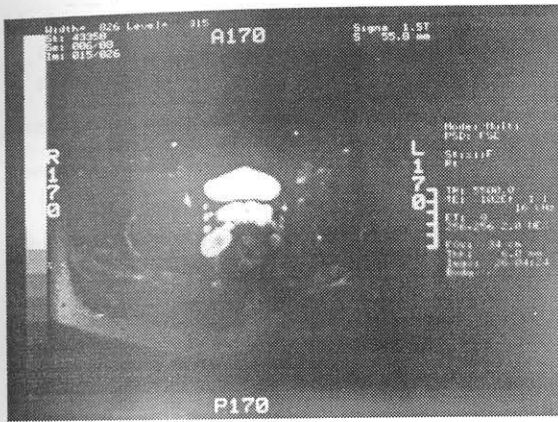
Aksiyal planda T1 (TR: 600 ms., TE: 11 ms.) ve yağ baskılamalı FSE T2 (TR: 5500 ms., TE: 102 ms.) ağırlıklı görüntüler elde ettik.

Yazışma Adresi:

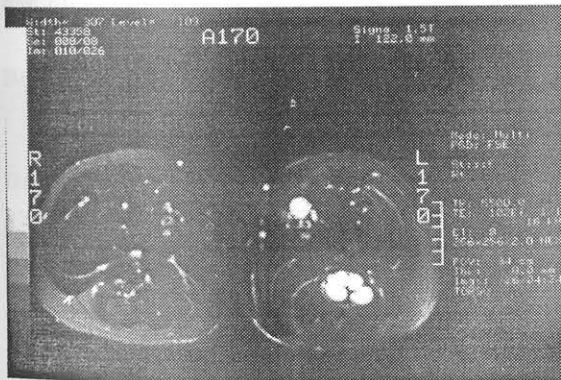
Ahmet Mesur Halefoğlu
Birlik Sok. Parksaray Apt. No: 17/4
80600 Levent-İstanbul
Tel: (0212) 279 56 43 Fax: (0212) 241 50 15



Resim 1: Pelvise ait SE T1 ağırlıklı görüntüde sakral sinir köklerine ait hipointens sinyal intensite özelliği gösteren nörofibromalar izlenmekte



Resim 2: Pelvise ait FSE yağ baskılamalı T2 ağırlıklı görüntüde seminal vezikül sağ bölümünün hemen posteriorunda santrali hipointens nörofibroma izleniyor.



Resim 3: Uyluğa ait FSE yağ baskılamalı T2 ağırlıklı görüntüde ise sol uyluk bölgesinde mültipl sayıda bazılarının santrali hipointens olan, hiperintens karakterde nörofibromalar görülmekte

Bu görüntülerde; sakral sinir köklerinde (Resim 1), sağ siatik sinir lojunda, sağ seminal

vezikülün posteriorunda (Resim 2), her iki uyluk bölgesinde (Resim 3) ve subkütan yağlı dokuda mültipl sayıda T1 ağırlıklı sekansta kasa göre izo-hafif hiperintens, T2 ağırlıklı sekansta ise belirgin hiperintens, yuvarlak-oval şekle sahip kitlesel lezyonlar saptadık. Hastanın nörofibromatosis hikayesi göz önüne alınarak bunların mültipl nörofibromalar ile uyumlu olduğu kanısına vardık.

TARTIŞMA

Nörofibromatosis tip 1'li hastalarda, manyetik rezonans inceleme sinir ile ilişkili kitlesel lezyonları ve bunların T2 ağırlıklı sekanlarda ki tipik sinyal intensitelerini ortaya koyarak sinir kılıfı tümörlerinin tanınmasına katkıda bulunabilir.

Bu tümörlerin uzun T2 relaksasyon zamanları ve dolayısıyla yüksek T2 sinyalleri büyük olasılıkla miksoid matrislerinin yüksek su içeriğine atfedilmektedir. Nörofibromatosis'li hastalarda tüm lezyonların T1 ağırlıklı sekanlarda kasa göre hafif hiperintens özellikte olduğu bulunmuştur.

Bizim vakamızda da nörofibromalar T1 ağırlıklı sekansta kas ile izo-intens veya kasa göre hafif hiperintens sinyale sahipti. Lezyonlar T2 ağırlıklı sekansta ise belirgin hiperintens özellik taşıymaktaydı.

Manyetik rezonans incelemenin selim periferik sinir kılıfı tümörlerinin tanınmasında solid nitelikteki bu tümörlerde uzun T2 relaksasyon zamanlarını ortaya koyarak, ayrıca etkilenen siniri göstererek tanıda oldukça spesifik bir yere sahip olduğuna inanılmaktadır.

Zamanımızda sadece nörofibromatosis tip 1 ve tip 2'ye ait mutasyonlar bilinmektedir. Nörofibromatosis'in intestinal ve spinal formu gibi mutad olmayan varyasyonları da bildirilmiştir (3, 4).

Periferik sinir kılıfı tümörlü hastaların yaklaşık %5'inde, nörofibromaların sarkomatöz dejenerasyonu görülür. Nörofibromaların sayısı arttıkça malignite şansı artar, fakat bu durum genellikle orta yaşlarda ortaya çıkar (5).

KAYNAKLAR

1. Menon AG, Gusella JF, Seizinger BR: Progress toward the isolation and characterization of the genes causing neurofibromatosis. Brain pathol, sep; 1 (1): 33-40, 1990.
2. National Institutes of Health Consensus Development Conference: Neurofibromatosis. Conference statement. Arch Neurol, 45: 575-578, 1988.
3. Heimann R, Verhest A, Verschraegen J, Grosjean W, Draps J, Hecht F: Hereditary intestinal neurofibromatosis. Neurofibromatosis, 1:26-32, 1988.
4. Pulst S-M, Riccardi VM, Fain P, Korenberg K: Familial spinal neurofibromatosis, clinical and DNA linkage analysis. Neurology, Dec; 41 (12): 1923-1927, 1991.
5. Grossman RI, Yousem DM: Neuroradiology Requisites, Mosby company, 1994, 266-267.