

Masif El Tutulumu Olan Pleksiform Nörofibromlu Bir Olgu*

Uzm. Dr. Ayşe Akbaş¹, Uzm. Dr. Fadime Kılıncı¹, Prof. Dr. Ahmet Metin², Uzm. Dr. Sevgi Kılıç³

1 Ankara Atatürk Eğitim ve Araştırma Hastanesi Deri ve Zührevi Hastalıkları Kliniği

2 Yıldırım Beyazıt Üniversitesi Deri ve Zührevi Hastalıkları Anabilim Dalı

3 Dr. Nafiz Körez Sincan Devlet Hastanesi, Deri ve Zührevi Hastalıkları Kliniği

Yazma Adresi: Dr. Ayşe Akbaş, Ankara Atatürk Eğitim ve Araştırma Hastanesi Dermatoloji bölümü Bilkent / Ankara
Tel:(0312) 291 25 25 - 41 20 E-mail: ayseakbas62@yahoo.com.tr

* Bu olgu 24-29 Mayıs 2011 Seul'de 22. Dünya Dermatoloji Kongresi'nde poster olarak sunulmuştur.

Özet

Masif El Tutulumu Olan Pleksiform Nörofibromlu Bir Olgu

Giriş: Bu çalışmanın amacı genel dermatoloji Nörofibromatozis (NF); nörolojik sistem, iskelet sistemi, cilt ve yumuşak dokuları etkileyen otozomal dominant geçişli bir multisistem hastalıktır. NF1 ve NF2 olmak üzere 2 ana alt tipi vardır. Pleksiform nörofibrom (PNF), NF 'li hastaların yarısında görülebilen, tanıda önemli, nadir bir sinir kılıfı tümörüdür. Boyutu ve lokalizasyonu değişkendir. Ekstremitelerde yerleştiğinde deformite ve fonksiyon kaybına yol açabilir. Olgumuzda görüldüğü gibi masif el tutulumu NF'nin ilginç bir bulgusu olabilir.

Biz burada; yıllardır, sağ elde masif PNF'si olan 49 yaşında bir erkek hastayı sunuyoruz. Ağrısız olan lezyonun boyutu uzun bir süredir stabilmiş. Kızı daha önce NF1 tanısı almış. Dermatolojik muayenede; multipl cafe au lait makülleri, nörofibromlar ve her iki aksillada çillenme gözlemlendi. Nörolojik ve oftalmolojik muayeneleri normaldi. Bu bulgularla NF1 tanısı konan hastanın sağ elinin magnetik rezonans görüntülemesinde; 2. ve 3. parmak metakarpal bölgeden el dorsumuna doğru, median sinir trasesi boyunca uzanan palmar bölgede, PNF ile uyumlu kitlesel bir yığın saptandı. El ve parmak fonksiyonları etkilenmemişti, sadece kozmetik sorun oluşturuyordu. Lezyon için önerilen operasyonu kabul etmeyen hasta düzenli takibe alındı.

Anahtar kelimeler: Nörofibromatozis, pleksiform nörofibrom, el tutulumu

Dermatoz 2014; 5(1): 1451o3

Abstract

A Case of Plexiform Neurofibroma: Massive Hand Involvement

Neurofibromatosis (NF) is an autosomal dominant, multisystem disorder affecting neurological and skeletal system, skin and soft tissues. There are 2 major subtypes named NF1 and NF2. Plexiform neurofibroma (PNF), which is a rare nerve sheath tumor, may be seen in about 50 % of patient with NF as an important diagnostic hallmark. The size and location of PNFs may vary. Deformities and impairment of function may be observed when they are localized on extremities. As seen in our case, massive hand involvement may be an interesting manifestation of NF.

In this report we present a 49-years-old male patient with massive PNF, involving right hand for many years. The size of the painless lesion was stable for a long time. His daughter has been previously diagnosed as NF1. In the dermatological examination of the patient, multiple cafe au lait macules, neurofibromas, and bilateral axillary freckles are also observed. His neurological and ophthalmologic examinations were normal. Depending on these findings, he was diagnosed as NF1. The magnetic resonance imaging of the hand revealed a large conglomeration of mass consistent with PNF in the right palmar region extending to the dorsum between the second and third digits at the level of metacarpal bodies and heads, along with the trace of median nerve. The functions of the hand and fingers were not affected and it was only a cosmetic problem for the patient. Since the patient did not accept to have an operation for the lesion, he was told to come to regular follow-ups.

Key words: neurofibromatosis, plexiform neurofibroma, hand involvement

Giriş

Nörofibromatozis; sinir ve deri sistemi tutulumuyla seyreden ve genellikle otozomal dominant tip kalıtsal geçiş gösteren, genetik bir hastalıktır. En sık görülen tipleri NF1 ve NF2'dir(1). Nörofibromatozis I (von Recklinghausen hastalığı) 3000 canlı doğumda bir, tip II ise 40.000 canlı doğumda bir ortaya çıkar. Her yaşta görülebilen hastalık doğumdan hemen sonra ortaya çıkabilir. Çoğunlukla puberte döneminde tanı konur(2).

Pleksiform tarzda ortaya çıkan nörofibromlar (PNF); oldukça az rastlanan bir deri tümörüdür ve von Recklinghausen hastalığı için tanı koydurucudur(3).



Resim 1. Ense yerleşimli nörofibromlar.

Doğumda vardır ya da yaşamın ilk yıllarında ortaya çıkar. Burada, sağ el dorsumunda masif pleksiform nörofibromu olan bir nörofibromatozis hastası sunulmaktadır.



Resim 2. Cafe au lait makülleri ve nörofibromlar.

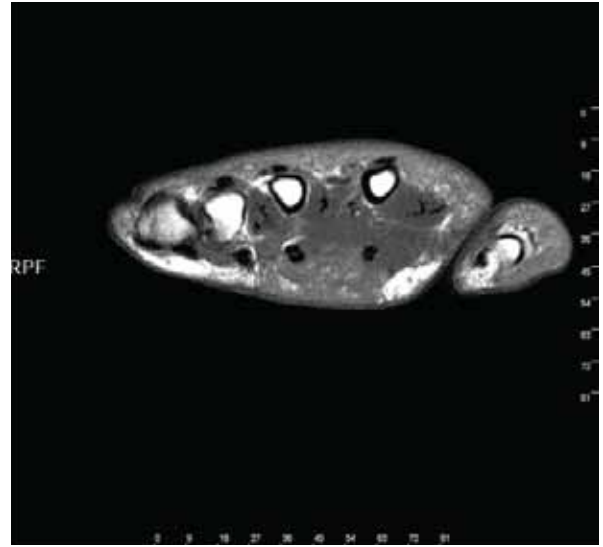


Resim 3. Elde masif büyümeye yol açan pleksiform nörofibrom.

Bu çalışmanın amacı üniversite hastanesi ve özel hastaneye başvuran genel dermatoloji hastalarının kozmetik işlemler hakkında bilgi ve deneyimlerini incelemektir.

Olgu

49 yaşında erkek hasta, boyunda yeni çıkan şişlikler ve kaşıntı şikâyetiyle polikliniğimize başvurdu. Dermatolojik muayenesinde saçlı derinin frontoparietal ve oksipital bölgelerinde daha fazla olmak üzere, yüzde, boyunda, kol ve gövdede yerleşen değişik boyutta, multipl fibromlar görüldü (Resim 1). Hastanın aksiller bölgelerinde çillenme, gövde ve ekstremitelerde 1,5 cm'den büyük, çok sayıda cafe au lait makülleri ile sağ el dorsumunda el bileğinden parmaklara kadar uzanan, 2. ve 3. parmaklarda daha belirgin şekilde izlenen yumuşak, koyu kahverengimsi tümöral şişlik izlendi (Resim 2,3). Sol el tırnaklarının hepsinde ve sağ el 1, 4 ve 5. tırnaklarda beyaz renk değişimi ve subungual keratoz mevcuttu. Bunlar hastanın kardiyolojik sorunlarına bağlı tırnak değişikliği olarak değerlendirildi.



Resim 4. El MR incelemesinde nörofibrom ile uyumlu yumuşak doku kitle lezyonu.



Resim 5. El MR incelemesinde nörofibrom ile uyumlu yumuşak doku kitle lezyonu.

Hasta görüntüsünden dolayı rahatsızlık duymakla beraber, el hareketlerinde fonksiyon kaybı yoktu. Öyküsünde tip 2 diyabeti olan hasta, ebeveynleri arasında akrabalık bağı bulunmadığını ancak bir kızının nörofibromatozis tanısı aldığını ilettili.

Servise yatırılan hasta nöroloji, göz, KBB, kardiyoloji klinikleriyle konsülte edildi. Sol ventrikül sistolik disfonksiyonu, gözde uyum ve görme bozukluğu ile katarakt saptandı. Diğer sistemleri normaldi. El için yapılan magnetik rezonans incelemede; palmar yüzeyde 2. ve 3. metakarpal seviyesinde, digital fleksör tendonlar arasından dorsale doğru uzanan, İV Gad DTPA enjeksiyonu sonrası heterojen kontrast gösteren, nörofibrom ile uyumlu yumuşak doku kitle lezyonu izlendi. Kitle lezyonuna sekonder 2. ve 3. parmaklar ile metakarpallarda separasyon, digital fleksör tendonlarda ayrılma gözlemlendi. Lezyonun el bileğinde, fleksör retinakulum seviyesinde, median sinir komşuluğuna doğru uzandığı tespit edildi (Resim 4,5).

Yapılan el ultrasonografi sonucu da bunu desteklemekteydi. Bu bulgularla NF1 tanısı konuldu. Elindeki PNF lezyonu için önerilen operasyonu kabul etmeyen hasta takibe alındı.

Tartışma

Nörofibromatozis tip I; von Recklinghausen hastalığı olarak da bilinen, nöroektoderm ve mezodermden köken alan, otozomal dominant kalıtımla geçen, hamartamatöz bir hastalıktır (4). Vakaların %30-50'si yeni mutasyonlar sonucu ortaya çıkar ve aile öyküsü yoktur (2). Dünya sağlık örgütünün (WHO) 1987 yılında belirlediği 7 tanı kriteri mevcuttur (1). Bunlar; çoğu bu olguda da saptanan cafe au lait makülleri, nörofibromlar, aksiller çillenme, optik sinir gliomu, iris hamartomu, kemik deformiteleri ve bu bulguları gösteren birinci derece akraba varlığından oluşur.

Hastalığın en karakteristik belirtilerinden biri olan nörofibromlar; genellikle deri renginde, yumuşak ya da lastiksi kıvamda, soliter, papülo-nodüler lezyonlardır. Pedinküllü olabilir, her yaşta ve vücudun herhangi bir yerinde ortaya çıkabilir (3). Yavaş büyürler ve genellikle asemptomatikler. Yerleşim yerlerine göre kutanöz, subkutanöz, nodüler ve diffüz pleksiform olmak üzere 4 tipi bildirilmiştir (7). PNF, periferik sinirlerin trasesi boyunca, fuziform şişlikler şeklinde bulunur. Pleksiform nörofibromlar vücudun herhangi bir yerinde görülebilmekle beraber, olgumuzdaki gibi el üzerinde, dikkat çekici büyüklükte ve deformite oluşturacak şekilde de karşımıza çıkabilir (8). Von Recklinghausen hastalığı için tanı koydurucu özellikte olup, %2-13 oranında malign dönüşüm riski taşır (5). Bu lezyonların üzerindeki deri gevşek, hiperpigmente bazen de hipertrikozik görünümde olabilir. Lezyonlar ekstremitelerin hipertrofik görünümüne yol açan anormal büyüklüklere erişebilir, alt ekstremitelerde yerleştiğinde elefantiyazis nörofibromatoza adını alır. PNF'ler olgumuzda olduğu gibi iskelet sistemi deformiteleri oluşturabilirler (4).

Diffüz pleksiform nörofibromlar deri, kas ve kemik dışında iç organları da tutabilir (8). Gastrointestinal sistem, larinks ve kalp sık tutulan sistemler arasındadır

(5). Hastamızda; tüm vücutta, yaygın, kutanöz ve subkutanöz nörofibromlara ek olarak, sağ el dorsumunda deformite oluşumuna yol açan diffüz pleksiform nörofibrom mevcuttu. Yapılan literatür taramasında az sayıda el tutulumu vakalarına rastlanılmıştır. Bu olgularda da kemik deformiteleri mevcuttur (9-11). Jones ve ark. sağ el palmar yüzde ulnar ve median sinirden kaynaklanan bir pleksiform nörofibrom olgusu bildirmişlerdir (12). Punia ve ark. ise nadir rastlanan, benign karakterli pleksiform schwannomanın, malign dönüşüm riski bulunan pleksiform nörofibromdan ayırımına dikkat çekmişlerdir. Pleksiform schwannoma; morfolojik olarak pleksiform nörofibroma benzeyen farklı bir schwannoma varyantıdır. Genellikle soliterdir, NF1 ile birlikte bulunmaz (13).

Hastamızda kardiyoloji konsültasyonu sonucu saptanan sol ventrikül disfonksiyonu, nörofibromatozis ile ilişkili olarak düşünülmüdü. Pleksiform nörofibromun yerleşim yeri nedeniyle ve NF1 'in tüm deri bulgularını taşıdığı için, hastamızın nörofibromatozise güzel bir örnek oluşturduğunu düşünüyoruz.

Nörofibromatozis tedavisi semptomatiktir. Hastanın yakınması varsa ona göre tedavi edilir. Hastamızın fonksiyonel bozuklukluğu yoktu, kozmetik yakınması vardı. Cerrahi yaklaşımı kabul etmeyen hastaya malign transformasyon riski nedeniyle takip önerildi.

Kaynaklar

1. İkizoğlu G. Genodermatozlar. Dermatoloji'de. Ed. Tüzün Y, Gürer MA, Serdaroğlu S, Oğuz O, Aksungur VL. Dermatoloji. 3. Baskı. İstanbul, Nobel Tıp Kitapevleri, İstanbul, 1659-68.
2. Rallis E, Ragiadakou D. Giant plexiform neurofibroma in a patient with neurofibromatosis type I. Dermatol Online J 2009; 15: 7.
3. Tsao H. Neurofibromatosis and tuberöül sclerösis. Dermatology, Ed. Bologna JL, Jorizzo JL, Rapini RP. Second edition. Mosby Elsevier, Spain, 2008: 825-839.
4. Terzioğlu A, Aslan G, Karaçal N. Pleksiform Nörofibrom. Türkiye Klinikleri J Med Sci 2001; 21: 296-8.
5. Kaymak Y, Yüksel N, Karabulut AA, Ekşioğlu M. Nörofibromatozis: Olgu Sunumu. Türkiye Klinikleri J Med Sci 2004; 24: 702-6.
6. Bayramgürler D, Şengör B, Memişoğlu K ve ark. Nadir Bir Nörofibromatozis Varyantı: Pleksiform Nörofibromatozis. Türkiye Klinikleri J Dermatol 2003; 13: 233-6.
7. Khachemoune A, Aboud KA, Hawsawi KA. Diffuse plexiform neurofibroma in a 13 -year-old girl. Dermatol Online J 2003; 9: 23.
8. Sehgal VN, Srivasrava G, Aggarwal AK, Oberai R. Plexiform neurofibromas in neurofibromatosis type 1 . Int J Dermatol 2009; 48: 971-4.

9. Nambi GI, Gupta AK, Kumaran S. Plexiform neurofibroma of the finger. *J Plast Reconstr Aesthet Surg* 2008; 61: 1402-3.
10. Soong M, Akelman E. Neurofibromatosis contributing to carpometacarpal instability. *Orthopedics* 2009; 32: 55.
11. Lupton JR, Epps RE, Figueroa P, Kupiec A, Sulica VI. Plexiform neurofibroma with massive hand involvement. *J Am*

Acad Dermatol 2000; 43: 1136-7.

12. Jones ME, Tonkin MA. Plexiform neurofibroma with dual nerve origin within the palm: a case report. *Hand Surg* 2007; 12: 173-6.

13. Punia RS, Dhingra N, Mohan H. Cutaneous plexiform schwannoma of the finger not associated with neurofibromatosis. *Am J Clin Dermatol* 2008; 9: 129-31.