

# Nörofibromatozis tip I: farklı iki prezentasyon

Sinan Çakırer, Muzaffer Başak, Meltem Gülçin Galip, Ayhan Mutlu

S. Çakırer (E), M. Başak, M. G. Galip, A. Mutlu  
Şişli Etfal Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Radyoloji Kliniği,  
İstanbul

**N**örofibromatozis tip I (NF-I) otozomal dominant geçişli, santral sinir sisteminde sıklıkla görülen bir fakomatoz tipidir. Başlıca özelliği, nörofibrom adı verilen multipl periferik sinir kılıf tümörlerinin görülmesidir (1,2). NF-I'in görülme sıklığı popülasyonda 1/3000 olarak bildirilmiştir (3). NF-I olgularında yapılan kromozom analizinde kromozom 17'nin uzun kolunda değişkenlik gösterilmiştir. Ayrıca NF-I'e yol açan gen klonlanmış ve "nörofibromin" adlı proteini kodladığı saptanmıştır (4, 5). NF-I "von Recklinghausen hastalığı" veya "periferik nörofibromatozis" olarak da bilinen form olup, bildirilmiş bütün nörofibromatozis olgularının % 90'dan fazlasını oluşturmaktadır (6). Çalışmamızda, klinik olarak NF-I tanısı ile gelen ve kranyal manyetik rezonans görüntüleme (MRG) yapılarak birbirinden oldukça farklı bulgular saptanan iki olgu tartışılmış, ilgili literatür gözden geçirilmiştir.

## Olgu bildirisi

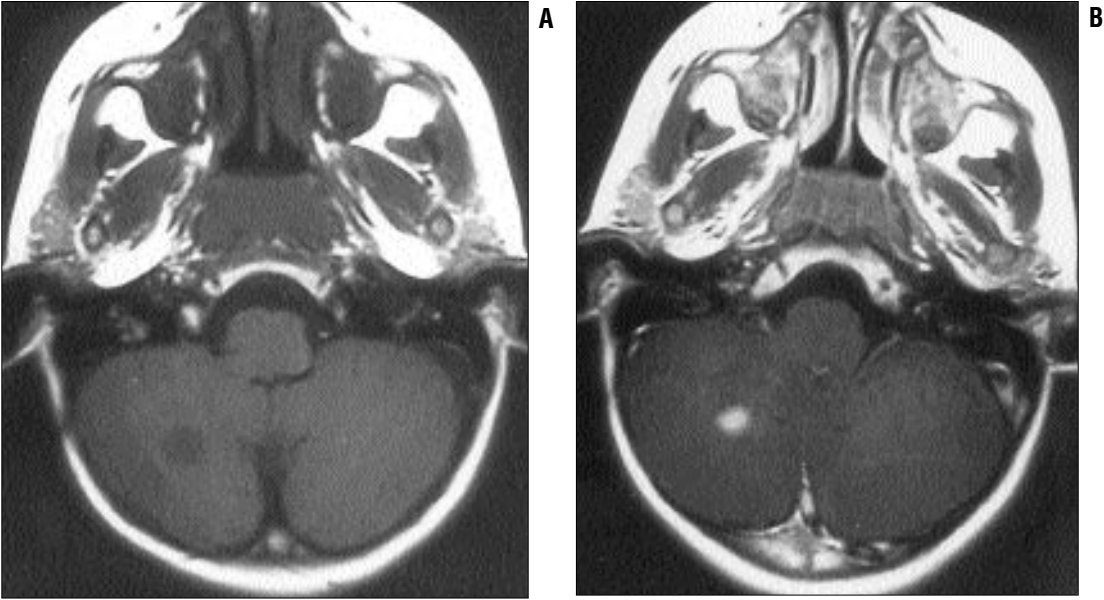
Klinik muayene ve "National Institute of Health" kriterlerine göre kesin NF-I tanısı konulan 8 yaşındaki erkek ve 58 yaşındaki kadın hastaya, 1.5 Tesla MRG cihazı ile kranyal MRG yapılarak, multiplanar T1 ve T2 ağırlıklı sekanslar ve IV kontrast madde (gadolinium-DTPA) verilmesinden sonra T1 ağırlıklı sekanslar alındı.

8 yaşındaki ilk olguda, sağ serebellar hemisferde düzgün konturlu astrositom ile uyumlu yoğun kontrast tutulumu gösteren nodüler kitle (Resim 1), bilateral serebellar hemisferlerde brakium pontislere ve dentat nükleuslara uzanım gösteren, mezensefalonda periakuaduktal bölgede silik sınırlı T2 ağırlıklı sekanslarda hiperintens karakterde ve kontrast tutulumu göstermeyen displastik myelinizasyon (myelin vakuolizasyon) alanları (Resim 2), optik kiyazmada boyut artışı ve hafif kontrast tutulumu ile karakterize optik gliom (Resim 3), bilateral globus pallidumlarda ve sağ foramen Monro komşuluğunda üç adet hamartom ile uyumlu lezyon (Resim 4) saptandı.

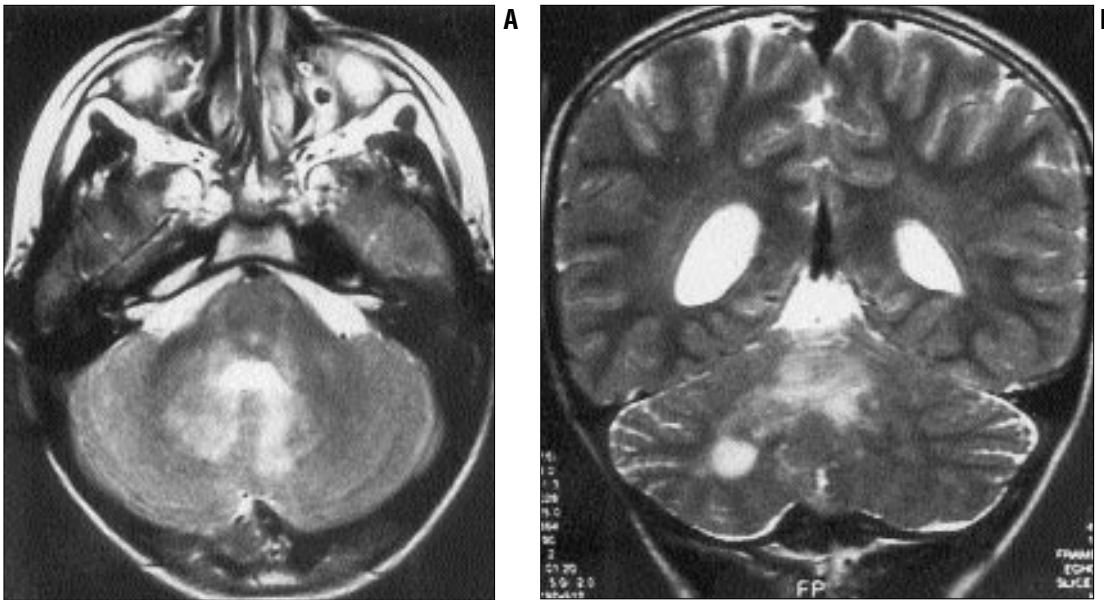
58 yaşındaki ikinci olguda ise, skalpta subkutan yerleşimli değişik derecelerde kontrast tutulumu gösteren multipl nörofibrom ile uyumlu nodüler kitle lezyonları, sol oksipital geniş kalvaryal defekt, oksipitoparietal intrakranyal-ekstradural ve ekstrakranyal uzanımı olan, tüm sekanslarda hipointens karakterde ve yoğun kontrast tutulumu gösteren, histopatolojik olarak da korelasyonu yapılan, pleksiform nörofibrom ile uyumlu dev bir kitle lezyonu izlendi (Resim 5).

*I. Ulusal Manyetik Rezonans Kongresi'nde (14-16 Aralık 2000, İzmir) poster olarak sunulmuştur.*

Gelişi: 29.01.2001 / Kabulü: 24.04.2001



**Resim 1. A.** Aksiyel düzlemde T1 ağırlıklı ve **B.** kontrastlı aksiyel düzlemde T1 ağırlıklı kesitlerde sağ serebellar hemisferde astrositom ile uyumlu yoğun kontrast tutulumu gösteren nodüler kitle izlenmektedir.



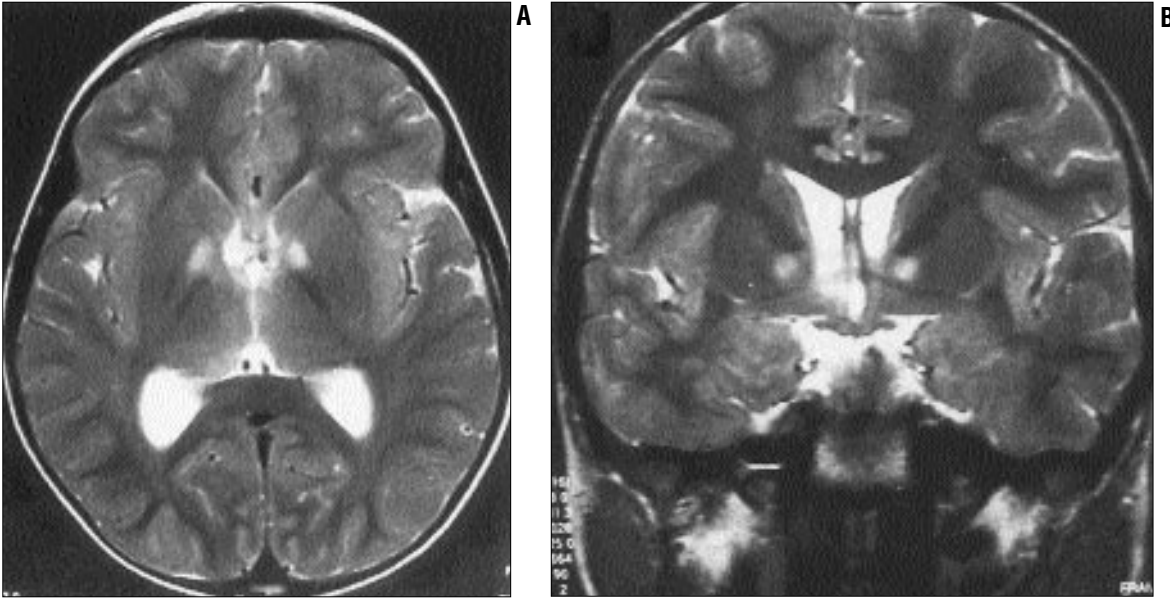
**Resim 2. A.** Aksiyel düzlemde T2 ağırlıklı, **B.** koronal düzlemde T2 ağırlıklı, **C.** kontrastlı koronal düzlemde T1 ağırlıklı kesitlerde bilateral serebellar hemisferlerde brakium pontislere ve dentat nükleuslara uzanım gösteren siliik sınırlı T2 ağırlıklı sekanslarda hiperintens karakterde ve kontrast tutulumu göstermeyen displastik myelinizasyon (myelin vakuolizasyon) alanları izlenmektedir. Ayrıca koronal düzlemde, kesitlerde sağ serebellar astrositom görülmektedir.

## Tartışma

NF-I lezyonları oldukça deęişken bir spektrum gösterir. Her iki olguda da izlenen lezyonlar göz önünde bulundurulduğunda, bu klinik heterojenite açıkça görülebilmektedir. NF-I'in santral sinir sistemi bulguları oldukça büyük önem taşımakta olup, tüm olgular bu yönde deęerlendirilmeli ve kontrol altında tutulmalıdır (1-4).



**Resim 3.** Kontrastlı koronal düzlemde T1 ağırlıklı kesitte optik kiyazmada boyut artışı ve hafif kontrast tutulumu mevcuttur.



**Resim 4. A.** Aksiyel düzlemde T2 ağırlıklı, **B.** koronal düzlemde T2 ağırlıklı kesitlerde bilateral globus pallidumlarda ve sağ foramen Monro komşuluğunda üç adet hamartom ile uyumlu nodüler lezyon dikkati çekmektedir.

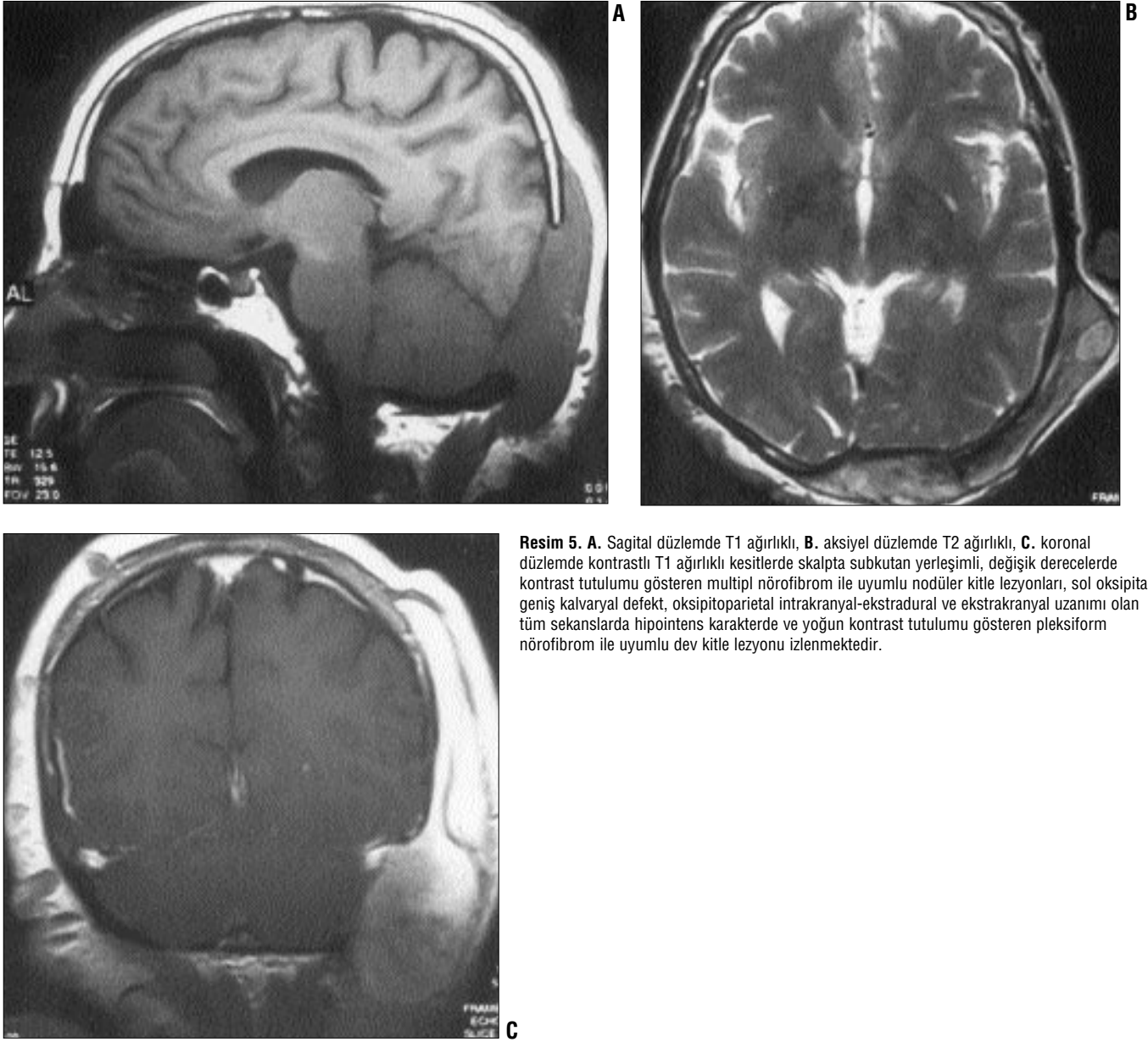
NF-I tanısının konulabilmesi için şu 7 kriterden en az iki tanesi pozitif olmalıdır: 1.Ciltte altı veya daha fazla sayıda, 5 mm veya daha büyük cafe-au-lait lekeleri, 2.Herhangi bir tipte en az iki adet nörofibrom veya bir adet pleksiform nörofibrom, 3.Aksiller veya inguinal bölgede çillenmeler, 4.Optik gliom, 5.İriste iki veya daha fazla sayıda pigmente hamartom (Lisch nodülü), 6.Sfenoid kemiğin büyük kanadında displazi, uzun kemiklerde psödoartroz gibi displastik kemik deği-

şiklikleri, 7.Birinci derece akrabalarından birinde NF- I varlığı (7).

NF-I hastaları en başta malign periferik sinir kılıfı tümörleri, optik gliomlar, diğer glial tümörler, lösemiler olmak üzere malign hastalıkların gelişimi için yüksek risk taşımaktadır. NF-I ile gelen hastaların %15-20'sinde santral sinir sistemi lezyonları izlenmekte olup başlıcaları; optik sinir gliomları (NF-I'de en sık görülen santral sinir sistemi tümörleri), no-optik gliomlar (genellikle düşük de-

receli astrositom), kranyofasyal pleksiform nörofibromlar, spinal ve periferik nörofibromlar, nörofibrosarkomlar gibi neoplastik lezyonlar; ak madde ve bazal gangliyonlara ait neoplastik olmayan hamartomlar; pons ve serebellar ak maddeye ait displastik myelinizasyon (myelin vakuolizasyon) alanları; osseöz ve dural lezyonlar; oküler lezyonlar; vasküler displazi lezyonları şeklinde sayılabilir (1-4, 8).

Sonuç olarak, nörofibromatozis tip I



**Resim 5. A.** Sagittal düzlemde T1 ağırlıklı, **B.** aksiyel düzlemde T2 ağırlıklı, **C.** koronal düzlemde kontrastlı T1 ağırlıklı kesitlerde skalpta subkutan yerleşimli, değişik derecelerde kontrast tutulumu gösteren multipl nörofibrom ile uyumlu nodüler kitle lezyonları, sol oksipital geniş kalvaryal defekt, oksipitoparietal intrakranyal-ekstradural ve ekstrakranyal uzanımı olan tüm sekanslarda hipointens karakterde ve yoğun kontrast tutulumu gösteren pleksiform nörofibrom ile uyumlu dev kitle lezyonu izlenmektedir.

tanısı ile gelen olguları MRG ile değerlendirirken, santral sinir sistemine ait lezyonların oldukça heterojen bir çeşitliliğe sahip olduğu akılda tutulmalıdır.

#### CASER REPORT: NEUROFIBROMATOSIS TYPE I: TWO DIFFERENT PRESENTATIONS

**Neurofibromatosis type I is an autosomal dominantly transmitted phakomatosis which is frequently seen in the central nervous system. The lesions of neurofibromatosis type I have a broad spectrum. In this study we reviewed MRI findings of two patients with neurofibromatosis type I, at different regions of the spectrum.**

**TURK J DIAGN INTERVENT RADIOL 2001; 7:333-336**

#### Kaynaklar

1. Riccardi V. Neurofibromatosis:clinical heterogeneity. *Curr Probl Cancer* 1982; 7:1-34.
2. Riccardi V. Neurofibromatosis. *Neurol Clin* 1987; 5:337-349.
3. Faro SH, Higginson SN, Koenigsberg R et al. Phakomatoses. Part I: Neurofibromatosis type I: common and uncommon neuro-

- imaging findings. *J Neuroimaging* 2000; 10:133-146.
4. Korf BR. Malignancy in neurofibromatosis type I. *Oncologist* 2000; 5:477-485.
5. Zimmerman RA, Gibby WA, Carmody RF. *Neuroimaging, clinical and physical principles*. 1st ed. New York:Springer-Verlag, 2000; 657-675.
6. Smirniotopoulos JG, Murphy FM. The

- phakomatoses. *AJNR* 1992; 13:725-746.
7. National Institute of Health Consensus Development Conference: Neurofibromatosis Conference Statement. *Arch Neurol* 1988; 45:579-588.
8. DiMario FJ, Ramsby G, Greenstein R et al. Neurofibromatosis type I:magnetic resonance imaging findings. *J Child Neurol* 1993; 8:32-39.