



## İleri Pektus Karinatumu ve Dev Mediastinal Nörofibromu Olan Nörofibromatoziste Masif ve Spontan Rekürren Kanama: Olgu Sunumu

Ömer Soysal\*, Sedat Ziyade\*, Mehmet Sait Ersöz\*, Erhan Emel\*\*,  
Bekir İnan\*\*\*, Şenel Yediyıldız\*, Adnan Somay\*\*\*\*, Osman Cemil Akdemir\*

\* Vakıf Gureba Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Göğüs Cerrahisi Kliniği, İstanbul

\*\* Vakıf Gureba Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Beyin Cerrahisi Kliniği, İstanbul

\*\*\* Vakıf Gureba Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Kalp Damar Cerrahisi Kliniği, İstanbul

\*\*\*\* Vakıf Gureba Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Patoloji laboratuvarı, İstanbul

Nörofibromatozis, deri, sinir sistemi ve gözü tutan otozomal dominant geçiş gösteren bir hastalıktır. Mediastinal dev nörofibromu olan nörofibromatozisli bir olgu rezeksiyon esnasında çok kanaması olduğu için sunulmuştur. Olgu: Yirmiyedi yaşında erkek hasta göğüs ağrısı şikayeti ile başvurdu. Muayenesinde pektus karinatum, skolyoz, ciltte yaygın çiller, kahverengi maküler lezyonlar ve multipl nodüller mevcuttu. Bilateral Lisch nodülleri tespit edildi. Toraks BT'sinde posterior mediastende, 15x20 cm, vertebraya bası yapan kitle mevcuttu. Ciltteki nodüllerden birinden alınan biyopsi nörofibrom olarak geldi. Bu bulgularla Nörofibromatozis Tip1 tanısı aldı. Torakotomi yapıldı. Tümörden çok ciddi kanama olması nedeniyle tümörün rezeksiyonu hızlı yapıldı. Uygun kanama kontrolü yapılmasına rağmen, postoperatif drenajı oldu ve rethorakotomi gerekti. Tümörün yatağından yaygın sızıntı şeklinde kanaması vardı. Hemostatik ajanlar ve kompresyon ile kanama kontrol edildi. Ameliyat esnasında 24 ünite kan kullanıldı. Spesmenin histopatolojik tetkiki atipik nörofibrom olarak geldi. Postoperatif 4. ayda torakotomi hattında, spontane olarak 15x20 cm'lik hematoma gelişti ve kendiliğinden rezorbe oldu. Nörofibromatozis hastalarında mediastinal büyük cesamette nörofibrom gelişebilir. Uygun olgularda rezeksiyon önerilir. Tümörde ve diğer damarlarda vasküler bozukluklar olması nedeniyle nörofibromatozisli hastalarda nörofibromaların rezeksiyonu esnasında masif kanama olabilir.

**Anahtar Kelimeler:** Nörofibromatozis; Masif Kanama; Spontan; Mediasten.

### Massive and Spontaneous Recurrent Hemorrhage in a Neurofibromatosis Patient with Severe Pectus Carinatum and Huge Mediastinal Neurofibroma

Neurofibromatosis is a an autosomal dominantly inherited disease manifested in the skin, nervous system and the eyes. A neurofibromatosis patient with a huge mediastinal neurofibroma is presented since a severe bleeding occurred during the resection of the tumor. Case: A 27-year-old man applied with a chest pain. On physical examination pectus carinatum and scoliosis were present, and he had widespread freckles, cafe au lait spots and nodules in the skin. Bilateral Lish nodules were determined. Thoracic CT revealed a 15x20 cm posterior mediastinal mass compressing adjacent vertebra. Biopsy of one of the skin nodule was reported as neurofibroma. The patient was diagnosed as neurofibromatosis type 1 by means of these findings. A thoracotomy was performed. The mediastinal mass was needed to be resected quickly because of a very serious bleeding from the tumor. In spite of a good bleeding control, a serious drainage occurred, and a rethoracotomy was needed. There was a serious oozing from the bed of the resected tumor. The bleeding was controlled with hemostatic agents and compression. We used 24 units of blood. Histopathological examination revealed atypical neurofibroma. A 15x20 cm chest wall hematoma arised over the old thoracotomy incision after four months, and resolved spontaneously. Huge mediastinal neurofibroma may develop in patients with neurofibromatosis. Resection is recommended in appropriate patients. Massive hemorrhage may occur during resection of the neurofibromas due to vascular abnormalities from the tumor and the other relevant vessels in patients with neurofibromatosis.

**Key Words:** Neurofibromatosis; Massive Hemorrhage; Spontaneous; Mediastinum.

### Giriş

Nörofibromatozis (NF) deri, periferik ve santral sinir sistemi ve gözde karakteristik lezyonlar oluşturan, otozomal dominant geçiş gösteren bir hastalıktır. İlk kez

1882 yılında tanımlanan hastalığın NF tip1 (NF1) ve NF tip2 (NF2) olmak üzere 2 tipi vardır. NF tip 1 17. kromozomdaki, NF tip 2 ise 22. kromozomdaki gen defekti sonucunda gelişir. NF tip 1, 3000 doğumda bir görülür.

Başvuru Tarihi: 28.05.2010, Kabul Tarihi: 23.07.2010

## İleri Pektus Karinatumu ve Dev Mediastinal Nörofibromu Olan Nörofibromatoziste Masif ve Spontan Rekürren Kanama: Olgu Sunumu

NF tip 2 sıklığı ise yaklaşık 1/50.000 olarak tahmin edilmektedir. NF ve masif kanama bildirilmiştir.<sup>1</sup>

### Olgu

Yirmiyedi yaşında erkek hasta göğüs ağrısı, göğüs duvarı çıkıklığı, cilt lekelerinde artış şikayeti ile başvurdu. Fizik muayenesinde sol skapula altında 5x7 cm mobil kitle, iskelet sisteminde skolyoz ve ileri derecede pektus karinatum, ciltte yaygın çiller, 2-10 mm boyutunda maküler lezyonlar (café au lait) ve multipl ve farklı büyüklüklerde nodüller mevcuttu. Her iki gözde karakteristik Lisch nodülleri tespit edildi (Resim 1,2,3 ve 4).



**Resim 1.** Nörofibromatoziste café au lait lekeleri.



**Resim 2.** Sırtta değişik boyutlarda subkutan nörofibromlar.



**Resim 3.** Nörofibromatozisli hastada Lish nodülleri; irisde melanositik hamartom.



**Resim 4.** İleri derecede pektus karinatum.

Toraks BT'sinde solda, posteriorda 15x20 cm vertebraya bası yapan kitle tespit edildi (Resim 5).

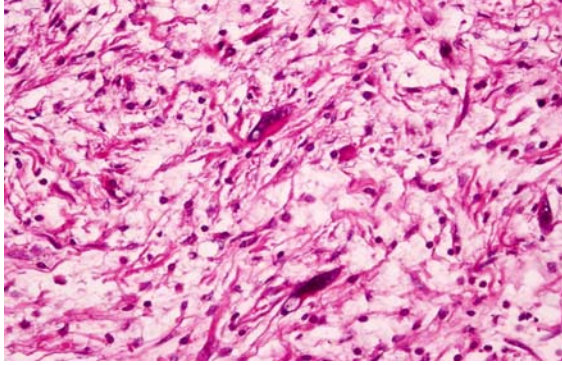


**Resim 5.** Toraks BT. Solda vertebraya bası yapan dev mediastinal kitle.

## Soysal ve ark.

Bronkoskopi ve kranial MR normaldi. Bir ciltaltı nodülden alınan biyopsi nörofibrom olarak geldi. Bu bulgularla Nörofibromatozis Tip1 tanısı aldı. Torakotomi yapıldı. Tümör ve çevresinden yaygın kanama oldu. Hızla tümör eksize edildi. Tümör, pleksus brakialis alt dallarına yakındı ve pleksus korundu. Ayrıca göğüs duvarındaki kitle komplet çıkarıldı. Postoperatif kanama nedeniyle revizyona alındı. Tümörün mediastene oturan bölümünden yaygın sızıntı şeklinde kanama izlendi. Hemostatik ajanlar ve kompresyon ile kanama kontrol edildi. Ameliyat esnasında 24 ünite kan kullanıldı. Postop birinci gün sağda, dizaltında, muhtemelen uzun ameliyat süresi, ameliyat pozisyonu ve postoperatif hipotansiyon kontrolü için yapılan alt ekstremitte bandajının fazla sıkılmasına bağlı, kompartman sendromu gelişti.

Fasiyotomi ile düzeldi. Spesmenin histopatolojik tetkiki atipik nörofibrom olarak geldi. İmmünohistokimyasal bulgular S-100 diffüz pozitif, CD34 (+), SMA (-), vimentin (+), demsin (-) şeklinde idi (Resim 6).



**Resim 6.** Atipik nörofibrom. Seyrek atipik hücreler (ok). HE x400

Postop. 7. gün taburcu edildi. Postoperatif 4. ayda torakotomi hattında, kas altında, spontane olarak 15x20 cm'lik hematoma gelişti ve kendiliğinden rezorbe oldu. Muhtemelen uzun süreli kompresyona bağlı alt pleksus brakialis hasarı gelişmişti. Fizyoterapi ile, postoperatif 6. ayda tama yakın düzeldi.

## Tartışma

NF1 ilk defa von Recklinghausen tarafından tanımlanmıştır. Gen defekt, otozomal dominant geçiş gösterir veya spontan mutasyon sonucunda gelişir. NF1 tanı kriterleri; 1. Puberte öncesi dönemde 5 mm veya daha büyük, puberte sonrası dönemde 15 mm veya daha büyük café au lait makülünün bulunması ve sayısının altı veya daha fazla olması, 2. Herhangi bir tipte iki veya daha fazla nörofibromun veya bir adet pleksiform nörofibromun bulunması, 3. Koltuk altı veya kasık bölgesinde çillerin bulunması, 4. Optik gliomun mevcut

olması, 5. İki veya daha fazla Lish nodülü (iris hamartomu) bulunması, 6. Sfenoid displazisi veya psödoartrozla birlikte veya artroz olmaksızın uzun kemiklerin korteksinde incelleme gibi kemik anomalilerinin olması, 7. Birinci dereceden akrabalarında yukarıdaki tanı kriterlerine göre NF1 tanısı konulmuş olması, şeklindedir. Tanı için yukarıdakilerden ikisi veya daha fazlası olgularda bulunmalıdır.<sup>1</sup> Bu kriterlere göre olgumuz NF1 olmaktadır. Ayrıca yaklaşık %1 oranında pektus karinatum bulunabilmektedir.<sup>2</sup> Olgumuzda ileri derecede pektus karinatum mevcuttu.

Nörofibromatozisi olan bir hastada mediastende de nörofibromlar gelişebilmektedir. Vagus, firenik sinir, interkostal sinirler ve pleksus brakialisten köken alabilirler. Mediastinal nörojenik tümörlerin; tanı konması, çevresel bası ile ağrı veya diğer başka palyasyon gerektiren semptomlar, vertebra destrüksiyonu, intraspinal uzanım riski veya varlığı, malign dejenerasyon ve akciğer basısı nedenleriyle benign olsa bile çıkartılması önerilmektedir. Komplet rezeksiyon seçkin yaklaşımdır. Fakat inkomplet rezeksiyonların da kabul edilebilir olduğu bildirilmektedir.<sup>3</sup> Olgumuzda, tümörün büyük olması ve torasik outlette yerleşmiş olması eksizyon için ilave endikasyonlardı. Ayrıca göğüs ağrısı ve dispne mevcuttu. Solunum fonksiyon testleri orta restriktifti. Küçük tümörler torakoskopik olarak çıkartılabilir. Torasik outlet yerleşimli ve büyük tümörlerde açık torakotomi daha uygundur.

Nörofibromlar benign periferik sinir kılıfı tümörlerdir. Nadiren malignleşebilirler. Nörofibromlar yumuşak mor-pembe renkli kubbe şeklinde veya saplı olabilen lezyonlardır. Sayıları bir tane olabileceği gibi sayılamayacak kadar çok irili ufaklı çeşitli formlardan nörofibromlar görülebilir. İki haftadan daha fazla süren ağrıya sebep oluyorsa, yeni nörolojik defisite sebep oluyorsa, ani olarak yumuşaktan sert dokuya değişim varsa, daha hızlı büyüme başlamışsa, nörofibromların çıkartılması önerilir. Fakat çevrede önemli sinir ve damar yapılarının bulunması sebebiyle eksizyon zor olabilir.<sup>1</sup>

NF'de vasküler tutulum %3,6 tahmin edilmektedir.<sup>4</sup> Bu oran muhtemelen daha yüksektir, çünkü çoğu klinik bulgu vermemekte ve kanama olduğunda da başka sebeplere bağlanmaktadır.<sup>5</sup> Büyük ve küçük damar tutulumu olabilir. Damar bozulması; mezodermal displazi veya tümörün direkt vasküler invazyonuna bağlı olabilir. Büyük damarlarda anevrizma; damar duvarının nörofibrom tarafından invazyonu, vasa vasorumların basısı, damar duvarı iskemisi ve zayıflaması sonucu gelişir. Tümörün damar duvarı adventisiasının yerine geçtiği vakalar da bildirilmiştir.<sup>4</sup> Küçük damarlarda ise mükül tabakada ve intimada fibrohyalin kalınlaşmaya

## İleri Pektus Karinatumu ve Dev Mediyastinal Nörofibromu Olan Nörofibromatoziste Masif ve Spontan Rekürren Kanama: Olgu Sunumu

yol açan displazi olur, damarda stenoz ve daha sonra arter duvarında zayıflama ortaya çıkar. Bu durum damarda gevreklik ve çabuk parçalanmaya yol açar.<sup>4</sup> Arteriyel kırılabilirliğe bağlı, stenoz, anevrizma, arteriyenöz fistül ve rüptür gibi vasküler patolojiler ortaya çıkar. NF'li hastaların tümünde bir miktar vaskülopati olduğu düşünülmektedir.<sup>5</sup> Vasküler bozukluklar nedeniyle spontan veya operatif masif kanamalar olabilmektedir. NF'de spontan hemotoraks gelişen 25 olguda mortalite %36 olarak bildirilmiştir.

Ameliyat edilen 15 hastanın 5'i kaybedilmiş, 3 hasta otopside tanı almış ve kalan 7 hastadan biri ikinci bir kanama ile kaybedilmiş. Embolizasyon ile tedavi edilen olgularda ölüm olmamış.<sup>4</sup> Hemotoraks yanında NF'de başka spontan masif ve fatal kanamalar olabilir. Bu, tümör içine kanama, ciltaltı hematomu, batın içine kanama, GİS kanama veya hemoptizi şeklinde olabilir. Hayatı tehdit edici bu kanamalarda ilk tercih cerrahi yaklaşımdır. Fakat cerrahi, agresif ve zor olabilir, ayrıca arteriyel kırılabilirlik nedeniyle tamir sıkıntılıdır.

Transarteriyel embolizasyon az invaziv ve etkin olarak nörofibromatozisli hastalarda tek başına veya cerrahi öncesi bir uygulama olarak kullanılabilir.<sup>6</sup> Hastamızda T2 ve T3 interkostal sinirden köken alan 10x15x20cm lik kitle kapsülüyle çıkarıldı. İşlem sırasında ve sonrasında sızıntı tarzında ciddi boyutta kanama oluştu. Tesbit edilebilen kanayan bir büyük damar yoktu.

Yaygın, masif ve sızıntı şeklinde bir arteriyel kanama idi. 24 ünite kan kullanımı gerekti. İkinci revizyon ameliyatı yedi saat sürdü. Hemostatik birkaç çeşit ajan kullanıldı fakat kanama daha çok kompresyon ile spontan olarak kontrol altına alınabildi. Kanamanın, nörofibromatozis

nedeniyle yapısı bozulmuş mediyastinal ve göğüs duvarı damarlarına bağlı olabileceği düşünülmüştür.

Nörofibromatozis tip 1'e bağlı nörofibrom eksizyonu planlanan hastalarda vasküler patolojiler açısından preoperatif ciddi bir değerlendirme yapılmalıdır. Hastalara bu dönemde angiografi yapılarak vasküler yapılar değerlendirilmeli ve uygun olgularda ameliyat öncesi embolizasyon yapılmalıdır. Böylece hayatı tehdit edebilecek kanamaların önlenmesi mümkün olabilir.

### Kaynaklar

1. Pivnick EK, Riccardi VM. The neurofibromatosis. In: Freedberg IM, Eisen AZ, Wolff K, Austen KF, Goldsmith LA, Katz SI, Fitzpatrick TB, eds. Dermatology in General Medicine. 5th ed. New York: McGraw-Hill 1999:2152-8.
2. Akçali Y, Ceyran H, Hasdıraz L. Chest wall deformities. Acta Chir Hung 1999;38(1):1-3.
3. ZHao BQ, Dong AQ, Chen RK. Diagnosis and surgical treatment of giant intrathoracic solid tumors. Zhonghua Zhong Liu Za Zhi 2008;30(9):709-11.
4. Fedoruk LM, English J, Fradet GY. Spontaneous hemothorax and neurofibromatosis: A review of a lethal combination. Asian Cardiovasc Thorac Ann 2007;15:342-4.
5. Teitelbaum GP, Hurvitz RJ, Esrig BC. Hemothorax in Type 1 neurofibromatosis. Ann Thorac Surg 1998;66:569-71.
6. Sabharwal T, Sandhu C. Spontaneous hemothorax in patients with neurofibromatosis treated with percutaneous embolization. Cardiovasc Intervent Radiol 2008;31:1260-1.

### İletişim Adresi: Doç.Dr. Ömer SOYSAL

Vakıf Gureba Eğitim ve Araştırma Hastanesi  
Göğüs Cerrahisi Kliniği. Vatan Caddesi, Fatih, İSTANBUL  
Tel: 0212 4531700/1756  
Fax: 0212 6217580  
GSM: 0505756960  
e-mail: [dromersoysal@gmail.com](mailto:dromersoysal@gmail.com)