

## SPİNAL MRG BULGULARI İLE BİR NÖROFİBROMATOZİS TİP 1 OLGUSU

### A CASE OF NEUROFIBROMATOSIS TYPE 1 WITH SPINAL MRI FINDINGS

Aylin YÜCEL<sup>1</sup>, Tamer KARAASLAN<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Afyon Kocatepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Radyoloji AD, Afyon.

<sup>2</sup>Afyon Kocatepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Göğüs, Kalp ve Damar Cerrahisi AD, Afyon.

**ÖZET:**Nörofibromatozis tip 1, en sık görülen fakomatoz tipidir. Nörofibromatozisler, multisistem organ tutulumu yapsalar da, kraniospinal tutulum baskındır. Manyetik rezonans görüntüleme (MRG), spinal ve paraspinal lezyonların değerlendirilmesinde, yumuşak doku kontrastının yüksek oluşu ve her anatomik planda kolayca görüntü alabilmesi ile mükemmelliğini kanıtlamış bir tekniktir. Bu yazıda, nörofibromatozis tip 1'li bir olgunun MRG ile spinal bulgularını sunuyoruz.

[Anahtar kelimeler: Nörofibromatozis tip 1, MRG, spinal]

**ABSTRACT:**Neurofibromatosis type 1 is the most common type of the phakomatoses. Although neurofibromatoses have multisystem organ involvement, craniospinal manifestations predominate. Magnetic resonance imaging (MRI) has been proven to be an excellent technique for evaluating spinal and paraspinal lesions because of its superior soft tissue contrast and the ease of imaging in virtually any anatomic plane. We report a case of neurofibromatosis type 1 with spinal findings on MRI.

[Key words: Neurofibromatosis type 1, MRI, spine]

### GİRİŞ

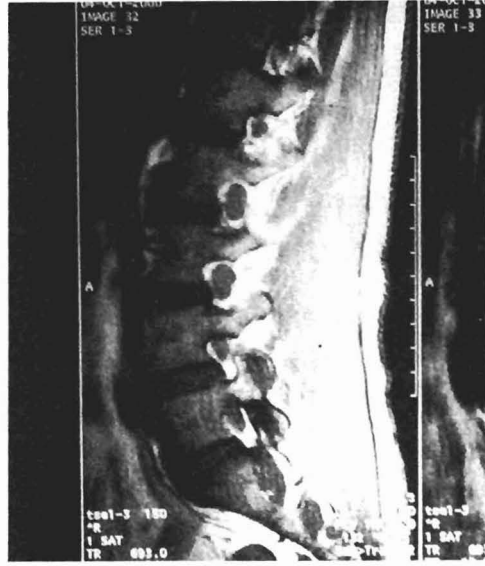
Nörofibromatozis (NF), temel olarak cilt, sinir ve kas-iskelet sistemini tutan, otozomal dominant, herediter bir hastalıktır (1-3). NF spektrumu içerisinde, değişik nörolojik problemlere neden olabilecek birçok değişik anatomik lokalizasyon tutulumu olabilir (4). NF tip 1 tüm vakaların yaklaşık %90'ını oluşturur ve 1/3-4000 prevalansa sahiptir (2,3). NF tip 2, daha nadirdir ve 1/50000 insanda görülür. NF tip 2'nin karakteristik bulguları, 8. sinir tümörleri ya da schwannomları, diğer kranial sinirlerin nörinomları gibi intrakranial ve intraspinal tümörler ve menenjiomlarıdır (3). Bilgisayarlı tomografi (BT) ve manyetik rezonans görüntüleme (MRG), bu tür tümörlerin ve bunların neden olduğu nörolojik problemlerin ortaya konmasında ve takibinde değerli tanısal yöntemlerdir (4). Ancak MRG, spinal ve paraspinal lezyonların değerlendirilmesinde, yumuşak doku kontrastının yüksek oluşu ve her anatomik planda kolayca görüntü alabilmesi ile mükemmelliğini kanıtlamış bir tekniktir (1).

Bu yazıda, NF tip 1 tanısı alan olguda başta MRG bulguları olmak üzere görüntüleme yöntemleri ve tanı kriterleri tartışılmaktadır.

### OLGU SUNUMU

28 yaşında erkek hasta, 1 yıl önce başlayan ve giderek artan bel ağrısı şikayeti nedeniyle başvurdu. Hikayesinde annesinde deri altında nodüller ve cafe-au-lait lekeleri, ağabeyinde boyunda nodüler şişlik mevcut olup, her ikisinde de nörolojik defisit saptanmadı. Olgunun fizik muayenesinde, karın ve bel bölgesi cildinde 3 adet 4x3 cm, 6x3 cm ve 2x2 cm boyutlarında cafe-au-lait lekeleri mevcuttu. Nörolojik muayenesinde, bacak sinir germe testi negatifti, alt ekstremitelerde motor ve duyu kaybı yoktu. Dört yönlü lomber vertebra röntgenogramlarında; intervertebral nöral foramenlerin tüm seviyelerde belirgin şekilde genişlemiş olduğu görüldü. İntervertebral diskleri görüntülemeye yönelik yapılan lomber BT tetkikinde; kesitler dahilinde tüm seviyelerde bilateral spinal sinir köklerinde kalınlaşma dikkati çekti.

Kontrastsız ve kontrastlı lomber MRG tetkiklerinde; T<sub>1</sub>, T<sub>2</sub> ağırlıklı sagittal imajlarda multipl seviyede bilateral intraforaminal sinir kökü kalınlıklarında artış mevcuttu (Resim I).



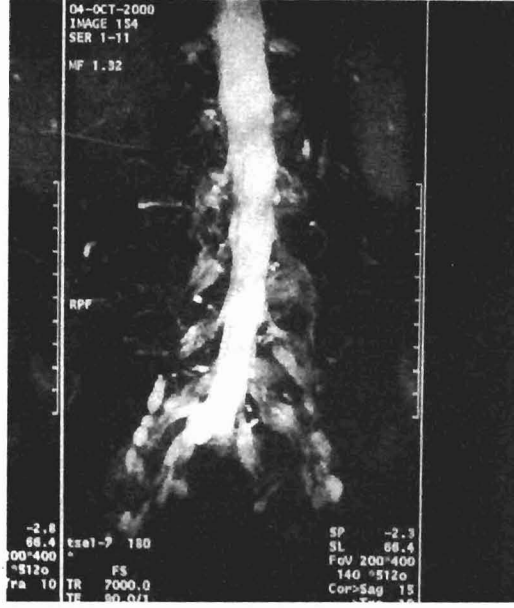
**Resim I:** Spinal MRF bulguları ile bir nörofibromatoris tip I olgusu.

Gadolinium-DTPA enjeksiyonu sonrası alınan T<sub>1</sub> ağırlıklı aksiyal imajlarda, tanımlanan lezyonların ve kauda equinada intradural nodüler kitlelerin kontrastlandığı izlendi

(Resim II). T<sub>2</sub> ağırlıklı yağ baskılı koronal imajlarda, sakral pleksusta multipl paraspinal tümör saptandı (Resim III). Hastaya klinik ve MRG bulguları ile NF tip I tanısı kondu.



**Resim II:** Spinal MRF bulguları ile bir nörofibromatoris tip I olgusu.



**Resim III:** Spinal MRF bulguları ile bir nörofibromatoris tip 1 olgusu.

### TARTIŞMA

NF tip 1 olgularının %30-50'si spontan mutasyon sonucu gelişir (2,3). Geri kalanı otozomal dominant geçiş gösterir. NF tip 1'de anormal gen 17. kromozomun kısa kolunda (q) lokalizedir (2). NF tip 1'de spinal tümörler, yaklaşık % 2 hastada nörolojik semptoma neden olur. Birçok intraspinal ekstramedüller tümör, primer olarak ekstradural ve intraforaminaldir (5).

NF tip 1 tanısı, hastaların büyük çoğunluğunda, klinik hikaye ve muayene ile

erken çocukluk döneminde konmaktadır (2). Olgumuz 28 yaşında bir erişkin olmasına rağmen ilk tanısını hastanemizde görüntüleme yöntemleri sonucunda almıştır.

National Institutes of Health (NIH)'ın 1987'deki konferansında tablo I'deki tanısal kriterler tanımlanmış ve kabul edilmiştir (2). Bu kriterlerden 2 veya daha fazlasının olması NF tip 1'i tanımlamaktadır. Olgumuz cafe-au-lait makülleri, multipl spinal nörofibromları ve birinci derecede yakınlarında NF tip 1 bulguları olması ile 3 tanısal kriteri taşıdığından kolayca tanı almıştır.

**Tablo I:** NF 1 için tanı kriterleri (NIH). İki ya da daha fazla kriter NF tip 1'i tanımlar.

1. Prepubertal dönemde 5 mm, postpubertal dönemde 15 mm'den büyük çapta, 6 veya daha fazla cafe-au-lait makülleri.
2. İki ya da daha fazla herhangi bir tipte nörofibrom ya da bir pleksiform nörofibrom.
3. Optik gliom.
4. Aksiller ya da inguinal bölgede çillenme.
5. İki ya da daha fazla Lisch nodülü (iris hamartomu).
6. Sfenoid displazi ya da psödoartroz olsun veya olmasın, uzun kemik korteksinde incelleme gibi kemik lezyonlarının ayrımlanması.
7. Yukarıdaki kriterleri taşıyan NF tip 1'li birinci derecede akrabası olması (anne-baba, kardeş, çocuk v.b.).

NF'in spinal bulgularının çoğu konvansiyonel radyografi ve miyelografi ile demonstre edilebilir (1). Konvansiyonel radyografide, posterior vertebral skalloping, intervertebral foramenlerde genişleme, skolyoz, kifoz, vertebral kompresyon, baziler impresyon gibi kemik değişiklikleri saptanabilir (1,3). Olgumuzun dört yönlü lomber vertebra röntgenogramlarında, tüm seviyelerde intervertebral nöral foramenlerin belirgin şekilde genişlemiş olduğu görülmektedir. Miyelografide kontrast madde kolonunda dolma defektlerine neden olan intraspinal lezyonlar görülebilir. Ancak invaziv bir tekniktir ve paraspinal bölge hakkında bilgi vermez (1,3).

BT, paraspinal lezyonları görüntüleyebilmekte ancak intratekal kontrast madde uygulanmadıkça intraspinal patoloji hakkında bilgi verememektedir (1). Olgumuzun paraspinal lezyonlarının ilk demonstrasyonu lomber BT tetkiki ile yapılmış, bilateral spinal sinir köklerinde multipl seviyede kalınlaşma saptanmıştır. İleri tetkik için, özellikle hastalığın intra ve paraspinal yayılımında, diğer modalitelere göre çok daha fazla bilgi veren ve noninvaziv bir yöntem olan MRG tetkiki tercih edilmiştir (1).

NF tip I'li olgularda MR tetkiki ile, direk grafide saptanabilecek kemik lezyonlarına ek olarak dural ektazi, lateral meningosel, psödomeningosel gibi patolojiler de saptanabilir (3). MR tetkikinin asıl amacı, genellikle sinir yapılarında itilme ve kompresyona neden olmuş büyük tümörleri tanımlamaktır. Ayrıca intraspinal, ekstrapedüller ile intramedüller lezyonlar arasındaki ilişkiyi ortaya koymak, ve hatta intradural lezyonları epidural olanlardan ayırmaktır (1).

T<sub>1</sub> ağırlıklı imajlarda, tümör ile çevre doku arasındaki sınır, birçok olguda, özellikle intraspinal tümörlerde iyi görüntülenir. T<sub>1</sub> ağırlıklı imajlarda tümör sinyal intensitesi, korda benzer ya da hafifçe korddan az olabilir ve genellikle komşu kas yapılarından hafifçe yüksektir (1). Bizim olgumuzda intraspinal lezyon saptanmadı. T<sub>1</sub> ağırlıklı imajlarda, intraforaminal lezyon intensitesi, kord ile izointensti ve çevreleyen hiperintens yağ dokusu nedeniyle çok iyi demonstre ediliyordu (Resim I).

T<sub>2</sub> ağırlıklı imajlarda, lezyonun sinyal intensitesi, korddan daha fazladır, bazen yağ intensitesine yakındır ve bundan dolayı saptanması kolaydır.

Koronal T<sub>2</sub> ağırlıklı imajlar paraspinal lezyonları ve bunların intraspinal mesafe ile ilişkisini göstermede ve ayrıca periferik sinir lezyonlarının demonstrasyonunda çok değerlidir (1). Olgumuzun yağ baskılı T<sub>2</sub> ağırlıklı koronal imajlarında, intraforaminal lezyonların yanında sakral pleksusta multipl tümör saptanmıştır (Resim III).

Sonuç olarak, spinal NF'in saptanmasında MR en yararlı modalitedir. İnceleme T<sub>1</sub> ve T<sub>2</sub> ağırlıklı sekanslarda yapılmalı ve özellikle paraspinal lezyonların görüntülenmesinde önemli olan koronal projeksiyonlar alınmalıdır (1).

#### KAYNAKLAR

1. Li MH, Holtas S: MR imaging of spinal neurofibromatosis. Acta Radiologica, 32:279-285, 1991
2. Mukonoweshuro W, Griffiths PD, Blaser S: Neurofibromatosis type 1: The role of neuroradiology. Neuropediatrics, 30:111-119, 1999
3. Shu HH, Mirowitz SA, Wippold II FJ: Neurofibromatosis: MR imaging findings involving the head and spine. AJR, 160:159-164, 1993
4. Riccardi VM. Neurofibromatosis: Neurol Clin, 5:337-349, 1987
5. Thakkar SD, Feigen U, Mautner VF: Spinal tumors in neurofibromatosis type I: an MRI study of frequency, multiplicity and variety. Neuroradiology, 41:625-629, 1999

#### Yazarlar:

A.YÜCEL: Yrd. Doç. Dr. Afyon Kocatepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Radyoloji A.D, AFYON  
T. KARAASLAN: Yrd. Doç. Dr. Afyon Kocatepe Üniversitesi Afyon Kocatepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Nöroşirürji AD Öğretim Üyesi, AFYON.

#### Yazışma adresi:

Aylin YÜCEL  
Afyon Kocatepe Üniversitesi Rektörlüğü Ahmet Necdet Sezer Uygulama ve Araştırma Hastanesi Radyoloji AD 03200, Afyon.  
Tel: 0 272 2171753  
Faks: 0 272 2172029  
e-mail: aylin\_y@yahoo.com