



## Ailenin dört üyesinde aynı parmak ve yerleşimde görülen glomus tümörü

### *Familial glomus tumor encountered in the same finger and localization in four family members*

İlhami KURU,<sup>1</sup> Suna OZHAN-OKTAR,<sup>2</sup> Gökhan MARALCAN,<sup>1</sup> Soner YAYCIOĞLU,<sup>3</sup> M. Eray BOZAN<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Kocatepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Ortopedi ve Travmatoloji Anabilim Dalı; <sup>2</sup>Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Radyoloji Anabilim Dalı; <sup>3</sup>Adnan Menderes Üniversitesi Tıp Fakültesi Beyin Cerrahisi Anabilim Dalı

Sağ el üçüncü parmağında aşırı duyarlılık ve şiddetli ağrı yakınması ile birçok merkeze başvurduktan sonra bir beyin cerrahisi tarafından kliniğimize sevk edilen 35 yaşındaki erkek hastanın öyküsünden yakınmalarının üç yıldır devam ettiği öğrenildi. Sağ el orta parmağının eponişyumu altında hassas, çok ağrılı bir kitle palpe edildi. Kitle glomus tümörü öntanısıyla cerrahi olarak çıkartıldı ve tanı histolojik incelemede doğrulandı. Hastanın aile öyküsünden, aynı şikayetlerin babası ve iki kız kardeşinde de olduğu ve yine sağ el üçüncü parmağın tutulduğu öğrenildi. On yıl önce ameliyat olan babanın kayıtlarının incelenmesi ve kız kardeşlerin muayenesindeki klinik-radyolojik bulgular aynı tanıyı destekliyordu. Parmakta ağrı ve hassasiyet gibi yakınmalar olduğunda, aile bireyleri de sorgulanmalı ve ayırıcı tanıda ailesel glomus tümörü akla getirilmelidir.

**Anahtar sözcükler:** Parmak/cerrahi; glomus tümörü/genetik/patoloji/cerrahi; el/cerrahi; deri neoplazileri/cerrahi; yumuşak doku neoplazileri/cerrahi.

A 35-year-old man was referred to our clinic by a neurosurgeon for hypersensitivity and severe pain in his right middle finger. History showed that the symptoms had been present for three years and he had made several attempts to seek medical attention. A sensitive, very painful mass was palpated under the eponychium of his right middle finger. The tumor was surgically removed and histological examination confirmed the clinical diagnosis of a glomus tumor. Inquiry into the family history revealed that the same problem existed in the same localization with similar complaints in the father and two daughters. Both the records of the father's operation 10 years before and clinical-radiological findings of the daughters were consistent with a familial entity. In the presence of hypersensitivity and pain in the finger, family members should be inquired and a diagnosis of familial glomus tumor should be considered.

**Key words:** Fingers/surgery; glomus tumor/genetics/pathology/surgery; hand/surgery; skin neoplasms/surgery; soft tissue neoplasms/surgery.

Glomus tümörü, arteriyovenöz bir anastomoz olan ve cildin kan akımını kontrol eden glomus cisminden köken alır. Glomuvenöz malformasyonlar, "glomus hücreli venöz malformasyonlar" ya da "glomangioma" olarak da bilinir. Etyolojisi bilinmeyen, benign bir tümör olarak kabul edilen glomus tümörü, genellikle sporadik olmasına rağmen, otozo-

mal dominant kalıtmı ailesel geçiş de bildirilmiştir.<sup>[1-3]</sup> Kalıtımla geçen glomus tümörü, sporadik tipten farklı olarak, yavaş ilerleyen klinik seyirle aşırı hassas bir kitle haline gelir.<sup>[4]</sup> Ailesel glomus tümörünün aile bireylerinde aynı parmakta ve hatta aynı yerleşimde bulunması da ender rastlanan özelliklerinden biridir.

Glomus tümörünün klasik semptomları ağrı, hassasiyet ve ısı değişimlerine karşı aşırı duyarlılıktır (klinik triad).<sup>[5]</sup> Glomus tümörü, genellikle parmağın distal kısmında, tırnak matriksinin altında ya da pulpada gelişir. Tanı konulamaması ve başarısız tedavi girişimleri nedeniyle semptomlar uzun zamandır devam ediyor olabilir. Isı değişiklikleri, palpasyon ve dokunma ağrı ve aşırı hassasiyete neden olabilir.<sup>[6]</sup> Pulpa gibi derin dokularda yerleştiğinde hassasiyetin az olması nedeniyle tanı koymak güçleşir; çünkü, palpe edilebilecek büyüklükte bir kitle genellikle yoktur ve aşırı hassas olan bölge ancak bir kalem ucu genişliğindedir. Somut bulguların olmadığı bu hastaları ameliyat için ikna etmek zor olabilir.<sup>[7]</sup> Tümörün yerini belirlemede transillüminasyon,<sup>[8]</sup> manyetik rezonans görüntüleme (MRG)<sup>[9]</sup> ve ultrasonografi (USG)<sup>[6]</sup> yararlı tanı yöntemleridir. Düz radyografiler, kemik erezyonu olmadığı sürece tanıya yardımcı olamazlar.<sup>[10]</sup> Semptomların hemen düzelmesini sağlayan en etkili tedavi yöntemi cerrahi eksizyondur. Cerrahi eksizyondan sonra nüks oranı %5 ile 50 arasındadır.<sup>[11]</sup> Erken nüks genellikle tam olmayan eksizyona bağlanırken,<sup>[5]</sup> geç nüks yeni bir tümör oluşumunu düşündürür.<sup>[11]</sup>

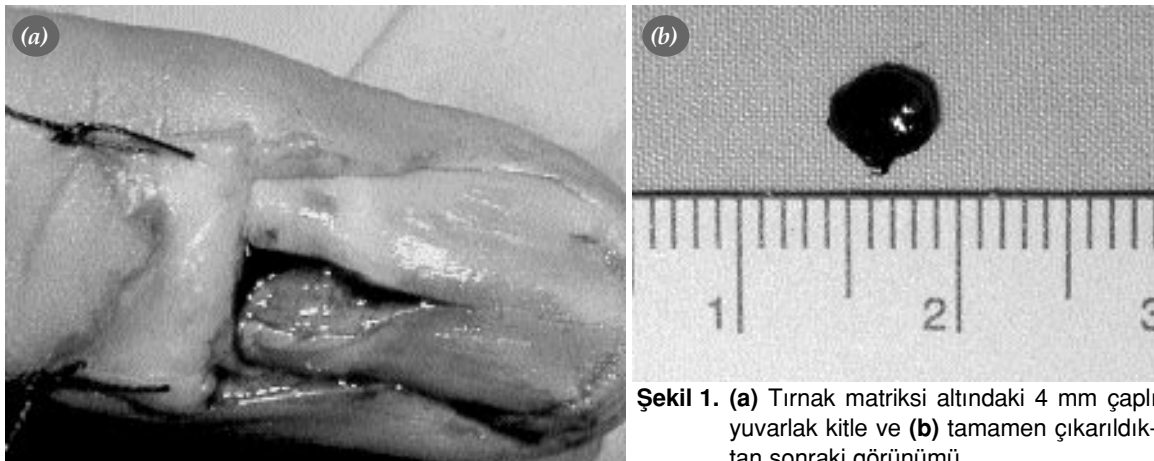
### Olgu sunumu

Otuz beş yaşındaki erkek hasta, bir başka merkezdeki beyin cerrahisi kliniği tarafından, sağ el üçüncü parmağında üç yıldır devam eden aşırı hassasiyet ve ağrı yakınmaları nedeniyle kliniğimize gönderildi. Fizik muayenesinde, ağrılı bölgede eponişyum altında mercimek büyüklüğünde hassas ve hareketli bir kitle saptandı. Palpasyonda hasta, senkopa neden olacak derecede ağrı duyuyordu. Pulpa

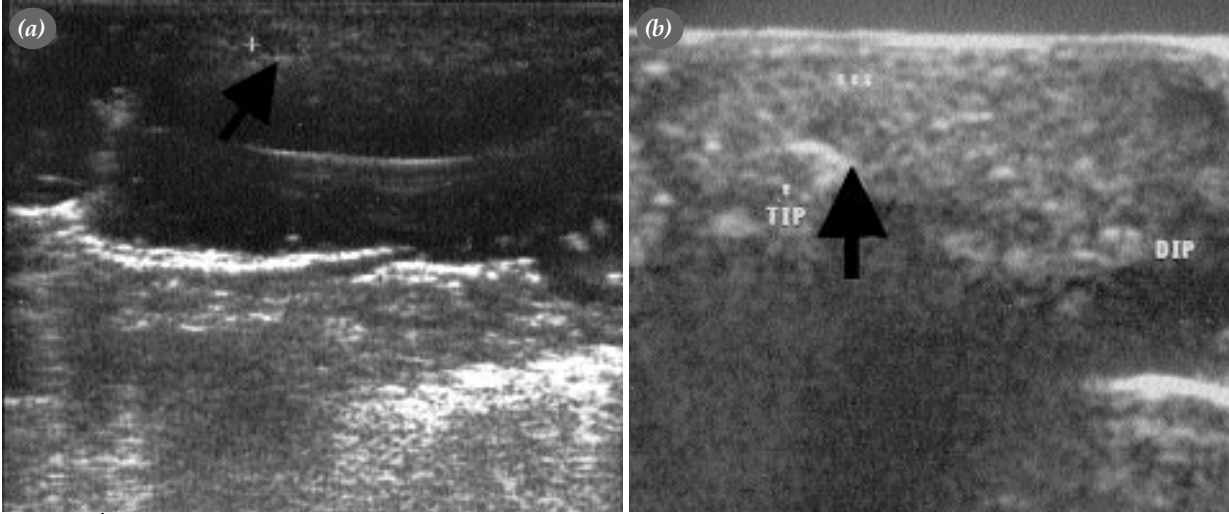
ve tırnağın görünümü normaldi; radyografilerinde klinik bulguları destekleyen özellikler yoktu.

Benign yumuşak doku tümörü öntanısı ile, kitlenin tam eksizyonu için hastaya cerrahi eksplorasyon önerildi. Bölgesel intravenöz anestezi altında, cerrahi loop (X4.5) yardımıyla, sağ el üçüncü parmak eponişyumu, her iki tarafta yapılan yaklaşık 1 cm'lik vertikal iki insizyonla kaldırıldı. Tırnak ve tırnak matriksi kaldırılarak, altındaki 4 mm çaplı yumuşak doku tümörü çıkarıldı (Şekil 1). Histolojik incelemede glomus tümörü tanısı kondu. Hastanın ağrı ve aşırı hassasiyeti cerrahiden hemen sonra kayboldu.

Hastanın aile öyküsü sorgulandığında, babanın, aynı parmakta benzer bulgularla 10 yıl önce birkaç ameliyat geçirdiği ve histolojik tanının glomus tümörü olduğu öğrenildi. Ayrıca, iki kız kardeşte de, aynı parmakta aynı şikayetlerin sırasıyla üç ve beş yıldır sürmekte olduğu kaydedildi. Benzer şekilde, onlarda da önceki tanı ve tedavi girişimleri klinik düzelmeye sağlamamıştı. Klinik ve radyolojik inceleme için kız kardeşler kliniğimize davet edildi. Her ikisinde de sağ el üçüncü parmakta aynı yerde ağrı vardı. Distal falanksın palmar yüzünde ağrı ve hassasiyet fazla olmasına rağmen, belirgin bir kitle palpe edilemedi. Radyografi ve MRG'de klinik bulguları açıklayacak bir bulgu yoktu. Kız kardeşlerin klinik bulgularına neden olan patolojik durumu ortaya koymak için USG yapıldı; 6-9 MHz lineer transduserli (GE Medical Sys, Logiq 500, Pro Series) ultrason ile yapılan incelemede, distal falanksın ucunun plantar tarafında 2 mm çapında, yuvarlak ve hipoekojenik birer lezyon saptandı (Şekil 2).



Şekil 1. (a) Tırnak matriksi altındaki 4 mm çaplı yuvarlak kitle ve (b) tamamen çıkarıldıktan sonraki görünümü.



**Şekil 2.** İki kız kardeşin sırasıyla ultrasonografi görüntüleri. **(a, b)** Distal falanks ucunda yerleşen 2 mm çapında hi-poekojenik lezyon (oklar). TIP: Distal falanks ucu. DIP: Distal interfalangeal eklemler.

Her iki kız kardeşe de glomus tümörü ötanısıyla cerrahi eksplorasyon önerildi. Kız kardeşlerin ağrısı erkek kardeşinki kadar şiddetli olmadığından ve palpe edilen belirgin bir kitle bulunmadığından cerrahi tedavi önerisi kabul edilmedi.

### Tartışma

Glomus tümörü genellikle derin yerleşimli olduğundan kolaylıkla palpe edilemez. Bu nedenle, klinik triadın olduğu durumlarda glomus tümörü akla getirilmelidir. Klinik triada ek olarak, ailesel kalıtım ve distal falanks bölgesi yerleşimi klinisyeni glomus tümörü tanısına yönlendirmelidir. Ancak, kesin tanı histolojik inceleme ile konabilmektedir. Tanı ve tedavideki yüksek başarısızlık oranı, palpe edilememesi nedeniyle muayenede glomus tümöründen şüphelenilmemesinden kaynaklanmaktadır. Palpe edilebilen bir kitlesi olmayan hastayı ameliyata ikna etmek ne kadar zor ise, hasta anestezi altında iken cerrahi sırasında tümörün yerini belirlemek de o kadar zordur.<sup>[5]</sup> Tırnak renginde bir bozukluk ve palpe edilebilen hassas bir kitle varsa tümörün yerini saptamak kolaylaşır. Tümörün yerleşimi ve büyüklüğünü bilmek, nükste en önemli faktör olan yetersiz eksizyondan kaçınmak bakımından önemlidir.

Glomuvenöz malformasyonların nedeni 1p21-22 olarak kodlanmış bulunan glomulin geninde oluşan mutasyonlardır (138000 OMIM). Glomulin geni 19 exon olup 55 kb'dir.<sup>[12]</sup> Glomus tümörü otozomal dominant kalıtılan bir hastalık olup, paternal kalıtım söz konusudur (168000 OMIM). Van der Mey ve

ark.<sup>[13]</sup> oogenezy boyunca otozomal dominant genin inaktive edildiğini ve böylece sonraki kuşakta tümör gelişiminin engellendiğini ileri sürmüşlerdir. Bu nedenle, glomus tümörünü babalarından alan kız çocukları hastalığı kendi çocuklarına aktaramazlar. Sonuç olarak, ailesel glomus tümörü aile bireylerinde farklı yerleşimlerde görülebileceği gibi, aynı parmak ve yerleşimde de görülebilir. Aile bireylerinde benzer klinik bulgular ve babadan geçiş söz konusuysa ailesel glomus tümöründen şüphelenilmelidir.

### Yazarların notu

17.11.2004 tarihinde kaybettiğimiz değerli çalışma arkadaşımız Dr. M. Eray Bozan'a bu çalışmadaki katkıları için minnettarız. Ölümü Türk Ortopedi ve Travmatoloji ailesi için büyük bir kayıptır.

### Kaynaklar

1. Blume-Peytavi U, Adler YD, Geilen CC, Ahmad W, Christiano A, Goerd S, et al. Multiple familial cutaneous glomangioma: a pedigree of 4 generations and critical analysis of histologic and genetic differences of glomus tumors. *J Am Acad Dermatol* 2000;42:633-9.
2. Carlstedt T, Lugnegard H. Glomus tumor in the hand. A clinical and morphological study. *Acta Orthop Scand* 1983;54: 296-302.
3. Van Geertruyden J, Lorea P, Goldschmidt D, de Fontaine S, Schuind F, Kinnen L, et al. Glomus tumours of the hand. A retrospective study of 51 cases. *J Hand Surg [Br]* 1996;21: 257-60.
4. Tran LP, Velanovich V, Kaufmann CR. Familial multiple glomus tumors: report of a pedigree and literature review. *Ann Plast Surg* 1994;32:89-91.
5. Carroll RE, Berman AT. Glomus tumors of the hand: review

- of the literature and report on twenty-eight cases. *J Bone Joint Surg [Am]* 1972;54:691-703.
6. Ogino T, Ohnishi N. Ultrasonography of a subungual glomus tumour. *J Hand Surg [Br]* 1993;18:746-7.
  7. Hou SM, Shih TT, Lin MC. Magnetic resonance imaging of an obscure glomus tumour in the fingertip. *J Hand Surg [Br]* 1993;18:482-3.
  8. Ekin A, Ozkan M, Kabaklioglu T. Subungual glomus tumours: a different approach to diagnosis and treatment. *J Hand Surg [Br]* 1997;22:228-9.
  9. Drape JL, Idy-Peretti I, Goettmann S, Wolfram-Gabel R, Dion E, Grossin M, et al. Subungual glomus tumors: evaluation with MR imaging. *Radiology* 1995;195:507-15.
  10. Johnson DL, Kuschner SH, Lane CS. Intraosseous glomus tumor of the phalanx: a case report. *J Hand Surg [Am]* 1993; 18:1026-8.
  11. Dailiana ZH, Drape JL, Le Viet D. A glomus tumour with four recurrences. *J Hand Surg [Br]* 1999;24:131-2.
  12. Brouillard P, Boon LM, Mulliken JB, Enjolras O, Ghassibe M, Warman ML, et al. Mutations in a novel factor, glomulin, are responsible for glomuvenous malformations ("glomangiomas"). *Am J Hum Genet* 2002;70:866-74.
  13. van der Mey AG, Maaswinkel-Mooy PD, Cornelisse CJ, Schmidt PH, van de Kamp JJ. Genomic imprinting in hereditary glomus tumours: evidence for new genetic theory. *Lancet* 1989;2:1291-4.