



Emel KOÇER¹

Mehmet Emin YANIK²

Mehmet ERYILMAZ³

Abdulkadir KOÇER³

Cihangir ALİAĞAOĞLU²

¹ Düzce Atatürk Devlet Hastanesi, Psikiyatri Kliniği, Düzce

² Düzce Üniversitesi Tıp Fakültesi, Dermatoloji A.D., Düzce

³ Düzce Üniversitesi Tıp Fakültesi, Nöroloji A.D., Düzce

Submitted/Başvuru tarihi:
24. 11. 2009
Accepted/Kabul tarihi:
25. 12. 2009
Registration/Kayıt no:
09 11 81

Corresponding Address
/Yazışma Adresi:

Dr. Emel Koçer
Düzce Atatürk Devlet Hastanesi, Psikiyatri Kliniği,
Düzce - TÜRKİYE

Tel: 05054262828

dremelkocer@yahoo.com

© 2010 Düzce Medical Journal
e-ISSN 1307- 671X
www.tipdergi.duzce.edu.tr
duzcetipdergisi@duzce.edu.tr

NÖROFİBROMATOZİS VE DİKKAT EKSİKLİĞİ

NEUROFIBROMATOSIS AND ATTENTION DEFICIT

ÖZET

Nörofibromatoz tip VI (NF tip VI), nörofibromlar olmadan café au lait lekeleri varlığı ile NF-1'den ayırt edilir. Bilişsel fonksiyon problemleri ve konuşma problemleri sinir sistemi tutulumunu gösterir. Bu makalede konuşma bozukluğu ve derslerinde başarısızlık şikayetleriyle kliniğimize başvuran; dermatolojik muayenede izole café au lait lekeleri saptanan ve IQ testinden 70 puan alan 14 yaşında çocuk hasta takdim edildi. Bu şikayetlerinin 5 yaşından itibaren (okul çağına başladıktan sonra) dikkati çektiği ifade ediliyordu. Nöropsikiyatrik incelemeler sonrasında dikkat eksikliği bozukluğu sendromu (hiperaktivitenin eşlik etmediği) tanısı alan olgumuz, bilişsel fonksiyon bozukluğu olan çocuk yaştaki olgularda unutulmaması gereken nadir bir tanı olarak NF tip VI'yı hatırlatma düşüncesiyle sunuldu.

Anahtar kelimeler: Café au lait lekeleri, Dikkat eksikliği, Zeka geriliği, Nörofibromatoz

ABSTRACT:

Neurofibromatosis type VI, a disease characterized by the presence of café-au-lait spots without the presence of neurofibromas typically present in neurofibromatosis, as well as cognitive function and speech problems, often shows neurological involvement. We describe a case of a 14-year-old child who has speech problems and isolated café-au-lait macules. We performed an IQ test on him and he scored 70 points. His problems started when he was approximately 5 years old (school age). He was diagnosed with attention deficit disorder syndrome without hyperactivity after neuropsychiatric investigation. We reported this case to improve recognition of NF VI in children who have cognitive function problems.

Key words: Café au lait spots, Attention deficit, Mental retardation, Neurofibromatosis

GİRİŞ

Nörofibromatoz (NF) ilk defa 1800'lü yılların sonlarına doğru kutanöz lezyonlarla periferik veya santral sinir sistemi tümörlerinin birlikteliğiyle tanımlanan bir rahatsızlıktır. NF tip I ve NF tip II, sıklıkla beraber tartışılan ve sık bilinen tipler olmakla birlikte her iki hastalığın da son derece değişken klinik sunumları ve şiddetleri söz konusudur (1,2). Yaş bu iki farklı tip için önemli bir ayrıçtır (2). NF tip I, kutanöz lezyonların daha çok çocuk yaşlarda ortaya çıkması ile tanımlanırken, NF tip II olgularında başlangıç yaşı genç erişkin dönemidir (2-4). Nörofibromatozun klinik bulguları görülme yaşı ve sıklık açısından farklılıklar gösterir. Sütlü kahve (café au lait) lekeleri hastaların hemen hemen hepsinde görülür, doğumda da olabilir, ancak genelde görülme oranı yaşla birlikte artar, 12 yaşa kadar hemen her olguda görülür. Olguların %10'unda skolyoz, %2'sinde tibiya psödoartroz, %1'inde sfenoid kanat displazisi saptanır (2,3). NF tip I, kutanöz bulguların -café au lait (CAL) lekeleri olarak isimlendirilen hiperpigmente maküller ve kutanöz/subkutanöz fibromlar- baskın olması olarak tanımlanırken; bazı olgularda nörofibromlar ya da Lish nodülleri izlenmez. Yapılan çalışmalarda moleküler bazda tanımlanamayan bu olgular NF tip VI (izole CAL lekeleri sendromu) olarak tanımlanmıştır (4-6). Otozomal dominant geçişli olan bu hastalıkta yalnızca CAL lekeleri izlenirken diğer kutanöz ya da sistemik tutulum bulguları izlenmez (4-6). Bizim olgumuz, psikiyatri kliniği'ne konuşma bozukluğu ve okul başarısızlığı şikayetleri ile getirilmişti. Sistemik muayenede tespit edilen cilt lezyonları nedeniyle istenilen dermatoloji konsültasyonu sonrasında



Resim 1. Cafe au lait lekeleri

muayenede kafeola lekeleri tespit edilmekle birlikte nörofibromlar saptanmamıştı. Tetkik ve incelemeler sonrasında NF tip VI tanısı alan olgumuz, NF tip I'in ayırıcı tanısında akla gelmesi gereken ve bilişsel fonksiyon bozukluğu ile birlikte olabilecek nadir bir tanı olmasını hatırlatmak düşüncesiyle sunuldu.

OLGU

13 yaşında erkek hasta, konuşma bozukluğu ve derslerinde başarısızlık şikayetleriyle Düzce Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi Psikiyatri polikliniği'ne annesi tarafından getirildi. Doğum ve sonrası süreçte özellik tariflenmeyen hastanın şikayetlerinin 5 yaş sonrasında başladığı tariflenmekteydi. Yazı yazarken yavaşlama fark edilen hastanın takip eden süreçte konuşmasında da yavaşlama dikkati çekmiş. Okul başarısında düşme ve zaman zaman olan dengesizlik nedeniyle kliniğimize getirilen hasta IQ testinden 70 puan alırken dikkat eksikliği belirgindi. Çocuğun dikkatini ayrıntılara veremediği, doğrudan kendisine konuşulduğunda çoğu zaman dinlemiyormuş gibi görüldüğü, zihinsel beceri gerektiren işlerden (okul ödevleri veya ev ödevleri gibi) kaçındığı ve sık sık kendine ait eşyaları kaybettiği anlatıldı. Dikkatinin çabuk dağıldığı ve dikkat süresinin az olduğu gözlemlendi. Nörolojik muayenesinde konuşma akışında yavaşlık ve yürütücü işlevlerde bozulmanın (dikkat) belirgin olduğu bilişsel fonksiyon bozukluğu saptandı. Mini mental muayene skoru 27 (3 puan 100'den /7'şer 7'şer geriye sayma işleminden kaybetti) puan aldı. DSM-IV tanı kriterlerine göre dikkat eksikliği

bozukluğu (hiperaktivitenin eşlik etmediği) tanısı konuldu (7). Taraf bulgusu saptanmadı. EEG ve kranial MRG incelemeleri normal bulundu. Sistemik muayenede vücut ve iskelet deformiteleri (hemihipertrofi, skolyoz), sırt bölgesine lokalize CAL lekeleri (0.5-1 cm çapında, >10 adet) saptandı (Resim1). Annesi de gençlik yıllarına kadar kendisinde de benzeri lekelerin olduğunu fakat daha sonra geçtiğini ifade etmekteydi. Dermatoloji konsültasyonu sonrasında nörofibromlar olmadan cafe au lait lekeleri ve sinir sistemi tutulumunun birlikte olması ile bilinen NF tip VI tanısı konuldu. Hasta pirasetam ve özel eğitim yardımı önerileriyle halen takip edilmektedir.

TARTIŞMA

Altıdan fazla cafe au lait lekeleri'nin varlığı, NF tip I tanısı için gerekli en yaygın kriterlerden birisidir (1-6). Otozomal dominant geçiş gösteren bu klinik bulguların varlığı saptanan NF tip I olgularının bir kısmında yalnızca 6 ya da daha fazla sayıda cafe au lait lekeleri saptanmış fakat nörofibrom ya da Lish nodülleri saptanmamıştır. NF tip I'in ayırıcı tanısı içinde değerlendirilmesi gereken bu farklı tablo NF tip VI ya da izole CAL lekesi hastalığı olarak isimlendirilir (6,8). NF tip I olgularına ait genetik yapı halen bilinmemekle birlikte 17.kromozom gen lokasyonu ile ilgili çelişkili sonuçlar bildirilmektedir (2). Klinik pratikte NF tip VI tanısı, NF tip I'e ait diğer kütanöz tutulum bulgularının olmadığı gösterilmesi sonrasında konulan bir tanıdır. Bizim olgumuzda da çocuk yaşta başlayan bilişsel fonksiyon

bozukluğu ve dikkat eksikliği nedeniyle yapılan sistemik değerlendirme sürecinde saptanan kütanöz lezyonlar nedeniyle dermatoloji ve nöroloji konsültasyonları istendi. Dermatolojik muayenede sırt bölgesine lokalize cafe au lait lekeleri (0.5-1 cm çapında, >10 adet) ve boyun bölgesinde vitiligo saptandı (Resim1). Annesinde de benzeri lekeler öyküsü olan hastamızda nörofibrom ya da nodüller yoktu. NF tip VI iyi seyirli ve ilerleyen süreçte bazen lekelerin dahi kaybolduğu bir hastalık olarak bilinmektedir (2,6). Annesindeki lekelerin zaman içinde kaybolmasının bununla ilişkili olabileceği düşünüldü.

Dermatolojik lezyonlar açısından NF tip VI tanısı alan hastamızın nöropsikiyatrik değerlendirmesi sonrasında dikkat eksikliği, öğrenme güçlüğü ve sınırdaki IQ skoru saptanmıştı. NF olgularında bizim hastamızda olduğu gibi hiperaktivitenin eşlik etmediği dikkat problemleri, öğrenme güçlükleri ve okuma problemleri sıkça rapor edilen klinik bulgulardır (9,10). IQ skorları genellikle sınırdaki veya yaşlılarına kıyasla %10 düşüktür (11,12). Dikkat eksikliği hiperaktivite bozukluğu (DEHB), dikkatsizlik, aşırı hareketlilik ve dürtüsellik belirtilerinin görüldüğü, ömür boyu sürebilen bir bozukluktur (7,13). Çocuklarda DEHB tanısı koyarken nöropsikolojik değerlendirmenin rolü tartışmalıdır. Çünkü çocuklukta DEHB'nin davranışsal belirtileri (örneğin aşırı hareketlilik) ön plandadır. Erişkinlerde ise dürtüsellik ve dikkatsizlikle karakterize bilişsel yetersizliklerin daha belirgin olduğu ileri sürülmektedir (14,15). Dikkat eksikliği ve ilişkili öğrenme güçlükleri çocuklarda en sık tanı konan ruhsal hastalıktır. Son verilere göre ABD'de görülme sıklığı %4-10 arasında değişmektedir (14). Nöropsikiyatrik değerlendirmeler sonrasında dikkat eksikliği belirgin olan hastamızın diğer yüksek kortikal fonksiyonlarında bozukluk saptanmamıştı. NF olgularında bizim hastamızda olduğu gibi hiperaktivitenin eşlik etmediği dikkat problemleri, öğrenme güçlükleri ve okuma problemleri sıkça rapor edilen klinik bulgulardır (4,9). Dikkat eksikliği bozukluğu sendromu (hiperaktivitenin eşlik etmediği) tanısı alan olgumuz, bilişsel fonksiyon bozukluğu olan çocuk yaştaki olgularda unutulmaması gereken nadir bir tanı olarak NF tip VI'yı hatırlatma düşüncesiyle sunuldu.

KAYNAKLAR

- Ricardi VM. Von Recklinghausen neurofibromatosis. N Eng J Med 305:1617-27, 1981.
- Yohay K. Neurofibromatosis types 1 and 2. Neurologist 12:86-93, 2006.
- National Institutes of Health Consensus Development Conference Statement on Neurofibromatosis. Arch Neurol 45:575-8,1988.
- Ruggieri M. The different forms of neurofibromatosis. Childs Nerv Syst. 15:295-308, 1999.
- Pascual-Castroviejo I, Pascual-Pascual SI, Velázquez-Fragua R, Viaño J, López-Gutiérrez JC. Segmental neurofibromatosis in children. Presentation of 43 patients. Rev Neurol. 47:399-403, 2008.
- Wolkenstein P. Isolated CAL lesions do not require medical care. CAL spots are benign and may resolve with age. Orphanet: Neurofibromatosis type 6,2009. (www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=EN).
- American Psychiatric Association. Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders. 2nd, 3rd, 3-revised, 4th eds. Washington, DC: American Psychiatric Association; 1968, 1980, 1987,1994.
- Pinson S, Créange A, Barbarot S, Stalder JF, Chaix Y, Rodriguez D, Sanson M, Bernheim A, D'incan M, Doz F, Stoll C, Combemale P, Kalifa C, Zeller J, Teillac-Hamel D, Lyonnet S, Zerah M, Lacour JP, Guillot B, Wolkenstein P. Recommendations for the treatment of neurofibromatosis type 1. J Fr Ophtalmol. 25(4):423-33, 2002.
- North KN, Riccardi V, Samango-Sprouse C, Ferner R, Moore B, Legius E et al. Cognitive function and academic performance in neurofibromatosis. 1: consensus statement from the NF1 Cognitive Disorders Task Force. Neurology, 48:1121-7, 1997.
- Ferner RE, Hughes RA, Weinman J. Intellectual impairment in neurofibromatosis I. J Neurol Sci 138:125-33, 1996.
- Legius E, Descheemaeker MJ, Spaepen A, Casaer P, Fryns JP. Genet Couns. Neurofibromatosis type 1 in childhood: a study of the neuropsychological profile in 45 children. 5(1):51-60, 1994
- Moore BD, Slopis JM, Schomer D, Jackson EF, Levy BM. Neuropsychological significance of areas of high signal intensity on brain MRIs of children with neurofibromatosis. Neurology. 46(6):1660-8, 1996.
- J. Gordon Millichap JG. Etiologic Classification of Attention-Deficit/Hyperactivity Disorder. Pediatrics 121:358-65, 2008.
- Jensen PS, Hinshaw SP, Kraemer HC, Lenora N,

Newcorn JH, Abikoff HB, March JS, Arnold LE, Cantwell DP, Conners CK, Elliott GR, Greenhill LL, Hechtman L, Hoza B, Pelham WE, Severe JB, Swanson JM, Wells KC, Wigal T, Vitiello. ADHD comorbidity findings from the MTA study: comparing comorbid subgroups. *BJ Am Acad Child Adolesc Psychiatry*.40(2):147-58, 2001.

15. Woods SP, Lovejoy DW, Ball JD. Neuropsychological characteristics of adults with ADHD: a comprehensive review of initial studies. *Clin Neuropsychol*. 16(1):12-34, 2002.