

# NÖROFİBROMATOZİS (VON RECKLINGHAUSEN HASTALIĞI) OLGU BİLDİRİMİ\*

Cahit ÜÇOK<sup>1</sup> Nihat TUNCER<sup>2</sup> Ömer GÜNHAN<sup>3</sup>

Yayın kuruluna teslim tarihi : 28.11.1996

Yayına kabul tarihi : 14.5.1997

## Özet

Nörofibromatozis; cafe-au-lait lekeleri, nörofibromalar ve iskeletsel değişimler ile karakterize otosomal dominant bir hastalıktır. Yaklaşık 6 aydır damağında bulunan şişlik şikayeti ile kliniğimize müracaat eden 40 yaşındaki bayan hastaya yapılan histopatolojik ve klinik değerlendirmeler sonucunda tip 1 nörofibromatozis tanısı konmuştur. Damağındaki kitlenin total eksizyonu haricinde hastaya herhangi bir tedavi yapılmamıştır.

Anahtar sözcükler: Nörofibromatozis

## NEUROFIBROMATOSIS (VON RECKLINGHAUSEN'S DISEASE) A Case Report

### Abstract

Neurofibromatosis is a hereditary condition characterized by multiple cafe-au-lait spots, neurofibromas and skeletal changes. A 40 years old woman was referred to the our clinic suffer from a soft tissue swelling on her palate for six months. After the clinical and hispathological examinations, the diagnosis of neurofibromatosis was confirmed. We have not carried out any treatment to the patient that, except total excision of the lesion on palate.

Key words: Neurofibromatosis

## GİRİŞ

Nörofibromatozis(NF), 1882 yılında Von Recklinghausen tarafından tanımlanan ve cafe-au-lait lekeleri, nörofibromalar ve iskeletsel değişimler ile karakterize ve sıklıkla erkeklerde görülen otozomal dominant bir hastalıktır (6,10). NF'in günümüze kadar tanımlanan 9 tipi vardır. Bunlardan "recklinghausen tipi" adı da verilen tip 1 tüm vakaların yaklaşık olarak %90'ım oluşturmaktadır. Hastalığın diğer tipleri akusdk, mikst, variant, segmental, cafe-au-lait, geç oluşan, gastrointestinal ve NF/Noonan tipidir (5). Değişik organ sistemlerini etkileyen Nörofibromatozis'in, yüksek insidansı ve vermiş olduğu ağız bulguları yönüyle diş hekimlerinin karşılaşabileceği hastalıklardan olması yönüyle ağız bulgusu yardımı ile tanı kopduğumuz bir olguyu yayınlamayı uygun gördük.

## VAKA RAPORU

Damağında yaklaşık olarak 6 aydır bulunan şişlik şikayeti ile kliniğimize müracaat eden 40 ya-

şındaki bayan hastadan alınan anamnezden, söz konusu şişlik nedeniyle değişik hekimler tarafından uygulanan medikal tedavilerden olumlu bir cevap alınmadığı ve şişlik olan bölgedeki maksiller sol birinci premolar dişin çekimine rağmen şişliğin geçmemesi üzerine, bize müracaat ettiği anlaşıldı. Yapılan klinik muayenede, şişliğin yumuşak, ağrısız ve flüktuasyon alınan bir tarzda olduğu görüldü (Resim 1). Yapılan ilk klinik muayene sonucunda şikayet konusu şişliğin bir kist veya organize olmuş apse olabileceği düşünüldü. Bölgenin periapikal ve panoramik radyogramlar yardımıyla yapılan incelenmesinde kemikte herhangi bir patolojik görünüm izlenmedi (Resim 2,3). Regional lenf muayenesinde lenfadenopati bulunmayan hastanın, şikayet bölgesindeki dişlere yapılan vitalite testinden pozitif cevap alındı. Kitleden yapılan ince iğne aspirasyon biopsisi malignite yönünden negatif olarak değerlendirildi. Son 6 aylık dönemde boyutlarında değişiklik olmayan kidenin yapılan tüm tetkiklerin sonucunda non odontojenik olduğu düşünülerek cerrahi olarak çıkartılmasına karar verildi.

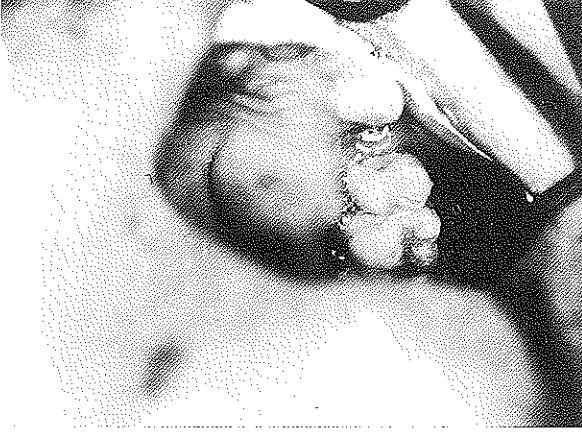
1 Ankara Üniversitesi Diş Hekimliği Fakültesi, Ağız Diş Çene Hastalıkları ve Cerrahisi Anabilim Dalı, Dr. Dt.

2 Ankara Üniversitesi Diş Hekimliği Fakültesi, Ağız Diş Çene Hastalıkları ve Cerrahisi Anabilim Dalı, Doç. Dr.

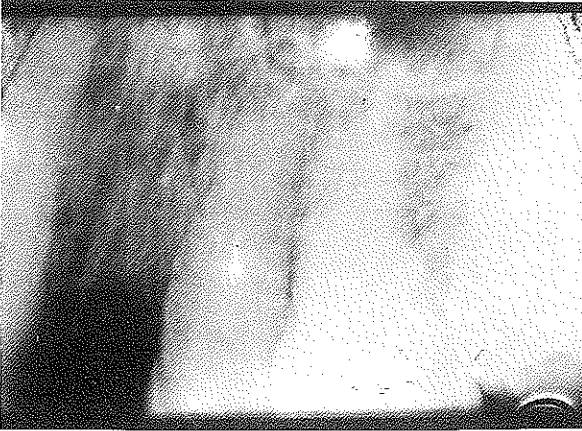
3 Gülhane Asheri Tıp Akademisi, Patoloji Bilim Dalı, Prof. Dr.

\* Türk Oral ve Maksillofasial Cerrahi Derneği 5. Kongresinde sözlü bildiri olarak sunulmuştur (27 Ekim-3 Kasım 1996 Antalya)

Resim 1. Hastanın ağız içi görünümü

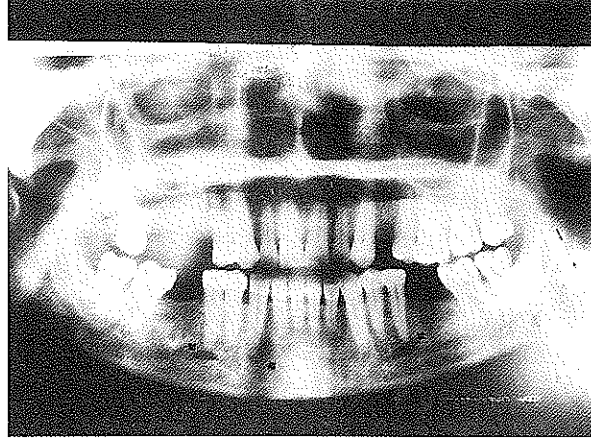


Resim 2. Kitlenin bulunduğu bölgenin peripikal radyogramı

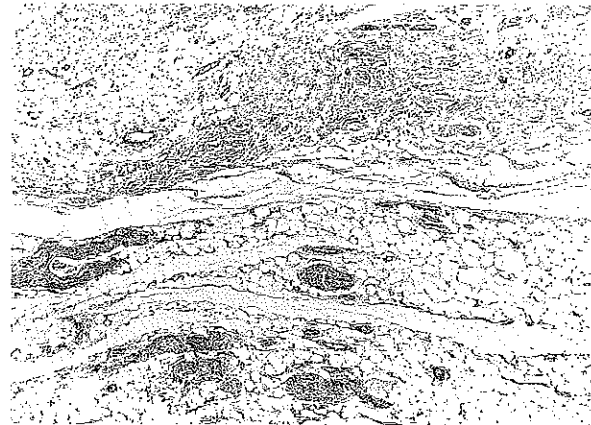


Lokal anestezi altında yapılan diş eti insizyonunu takiben kitle palatinal kemikten kümt, mukozadan ise keskin diseksiyon ile ayrıldı. Çıkarılan kitlenin histopatolojik tetkik sonucu "nörofibrolipomatöz hamartom" olarak tanımlandı (Resim 4). Bunun üzerine hastada cilt lezyonları da olup olmadığı incelendi ve boyun, sırt, göğüs ve bacaklarında çok sayıda nodüler kiteller tesbit edildi (Resim 5,6). Ayrıca, özellikle boyun ve sırt bölgelerinde çok sayıda açık kahverengi leke olduğu görüldü (Resim 7). Ağız içi muayenesinde hastanın dilindeki fungiform papillalarda genişleme olduğu izlendi (Resim 8). Kitlelerin konjenital olarak bulunduğu ve herhangi bir şikayeti olmaması nedeniyle bugüne kadar hekime müracaat etmediği öğrenildi. Hastanın boynundaki kitlerden birinden alınan eksizyonel biyopsi sonucu "nörofibrom" olarak bulunması üzerine eldeki mevcut bulguların ışığı altında hastaya "tip I NF" tanısı kondu. Hastanın postoperatif 1. ayda yapılan kontrolünde ağız içindeki iyileşmenin tatmin-

Resim 3. Hastaya ait Panoramik radyogramlar



Resim 4. Nörofibrolipomatöz hamartoma'ya ait histopatolojik görünüm (H.E.x50)

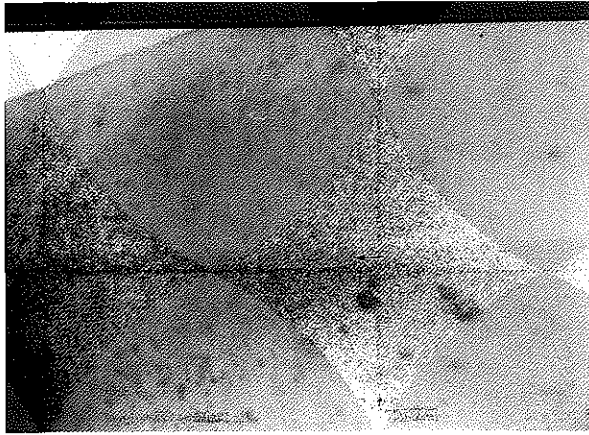


kar olduğu ve herhangi bir şikayetinin kalmadığı görüldü.

#### TARTIŞMA

NF'in en sık rastlanan belirtisi cafe-au-lait lekeleri olup hastaların yaklaşık %99'unda görülmektedir. Klinik görünümleri sarı-kahverengi lekeler şeklinde olup, periferik sinir uçlarının proliferasyonunu takiben ciltte oluşan fokal melanozis sonucu oluşmaktadır. Çapları 1-2 mm'den 15cm'nin üzerinde boyutlara ulaşabilen cafe-au-lait lekelerinden, hastada çapları 1,5cm.'den büyük en az 6 tane bulunması NF için patognomonik olarak kabul edilmektedir (5,7,9). Hastamızda da özellikle boyun ve sırt bölgelerinde olmak üzere çok sayıda cafe-au-lait lekesi saptanmıştır.

Ciltteki nöral dokuların diffüz proliferasyonu sonucu oluşan yüzeysel nodüler lezyonlar histopa-

*Resim 5. Hastanın boynundaki nörofibromalar ve cafe-au-lait lekeleri**Resim 6. Hastanın sırtındaki nörofibromalar**Resim 7. Hastanın belindeki büyük bir cafe-au-lait lekesi**Resim 8. Hastanın dilindeki genişlemiş fungiiform papillalar*

tolojik olarak "nörofibroma" adıyla tanımlanmaktadır(5). Özellikle baş boyun bölgesinde lokalize olan nodüller ulaştıkları boyutlar nedeniyle estetik ve fonksiyonel olarak problem yaratabilmektedirler (3,8). Literatürde, Tip I NF için tanımlanmış standart bir tedavi önerilmediğinden, bu hastalarda görülen nörofibromaların ulaşabildikleri boyutlar estetik ve fonksiyonel olarak problem olmadıkça cerrahi olarak çıkarılmalarına gerek yoktur (3).

Belirtiler hastaların yaklaşık olarak % 40'ında doğumda, %60'ında ise hayatın ilk yıllarında ortaya çıkmaktadır. Hastaların yaklaşık %33'ünde bir veya daha çok belirti gözlenirken, cafe-au-lait lekeleri hayatın ilk yıllarında ortaya çıkmakta, cutane nörofibromalar ise puberte yıllarında oluşmakta ve ilerleyen yaşlarda çoğalma göstermektedir (5).

Yine bu hastaların yaklaşık olarak %8-9'unda IQ 70 altında olduğu bildirilmektedir (5). Hastalığın etkilediği diğer sistemler olarak; santral sinir

sistemi, iskelet sistemi, gözler, endokrin sistem ve kardiyovasküler sistem sayılabilir. Santral sinir sisteminde, mental yetersizlik, öğrenme güçlüğü, visuel-motor koordinasyon yetersizliği ve telaffuz güçlüğü gibi belirtiler izlenebilmektedir. Gözlerde ise iriste lisch nodülü, konjenital pitozis glokom, korneal opasite, optik atrofi ve konjenital olduğu bildirilmektedir. İskelet sistemindeki en sık görülen belirti skolyozisdir. Hastalığın endokrin sistem üzerindeki etkisi hipogonadizm, gigantizm, akromegali, diabetes insipidus ve seksüel gelişimin gicikmesi olarak görülmektedir. Nispeten nadir olarak izlenen kardiyovasküler anomaliler arasında pulmonik valvüler stenozis, aort koartasyonu ve atrioseptal defektler sayılabilir (5). Olgumuzda, detaylı sistemik muayeneler hasta tarafından kabul edilmemesi üzerine yapılmamıştır.

NF'in oral bulguları eski yayınlarda %4-7 olarak bildirilmesine karşılık bu oran son yıllarda yapılan çalışmalarda %72.2 olarak bildirilmektedir

(8). D'Ambrossio ve ark. (2) da mandibula ve maksillayı tutan iskeletsel değişimlerin %66 oranında olduğunu bulmuşlardır. En sık rastlanan oral bulgular olarak; oral nörofibromalar, genişlemiş fungiform papillalar, kemik içi kist benzeri lezyonlar, genişlemiş inferior alveolar kanal ve foramen mandibula sayılabilir (2,4,5,6,8). Hastamızdan alınan panoramik radyografda sol mandibuler foramen, bilateral foramen mentaleler ve sağ inferior alveolar kanal genişlemiş olarak değerlendirilmiştir (Resim 3).

NF'in ayırıcı tanısı; cafe-au-lait lekeleri yönüyle Watson sendromu, Jaffe campanacci sendro-

mu ile, kutanöz nörofibromalar yönüyle de Klippel-Trenaunay-Weber sendromu, Leopard sendromu ve epidermal nevus sendromu ve multipl lipomatozis ile yapılmaktadır (5).

Vücudun değişik bölgelerinde bulunan nörofibromların sarkomatöz transformasyon gösterme insidansları %3-12 arasında değişmektedir (1,3,5). Oral nörofibrosarkom vakaları nadir olmakla birlikte, literatürde ağız tabam ve damakta bildirilen vakalar bulunmaktadır (3). Bu bebep hastaların kontrol altında tutulmaları önerilmektedir. Hastamızın da periyodik kontrolleri devam etmektedir.

### KAYNAKLAR

1. Blankenship BJ, Stout RA, Bradley T, Barfield GH. Neurofibrosarcoma of the palate associated with neurofibromatosis-primary or metastatic?. *Oral Surg* 1966; 22:139-47.
2. D'Ambrosio JA, Langlais RP, Yong RS. Jaw and skull changes in neurofibromatosis. *Oral Surg* 1988; 66:391-6.
3. Epstein JB, Schubert MM, Hatcher DC. Multiple neurofibromatosis. Report of a case. *Oral Surg* 1983; 56:560-2.
4. Geist JR, Gander DL, Stefenac SJ. Oral manifestations of neurofibromatosis types I and II *Oral Surg* 1992; 73:376-82.
5. Gorlin RJ, Cohen MM, Levin LS. Syndromes of the head and neck. 3rd. ed. New York: Oxford University Press, 1990:392-9.
6. Lee L, Yan YH, Pharoah MJ. Radiographic features of the mandible in neurofibromatosis. A report of 10 cases and review of the literatures *Oral Surg* 1996; 81:361-7.
7. Reynolds RL, Pineda CA. Neurofibromatosis: review and report of a case. *JADA* 1988; 117:735-7.
8. Shapiro SD, Abramovitch K, Van Dis ML, Skoczylas LJ. Neurofibromatosis: Oral and radiographic manifestations. *Oral Surg* 1984; 58:493-8.
9. Vincent SD, Williams TP. Mandibular abnormalities in neurofibromatosis. *Oral Surg* 1983; 55:253-8.
10. White AK, Smith RJH, Bigler CR, Brooke WF. *Laryngoscope* 1986; 96:732-6.