

BÖLÜM

25

NÖROKUTANÖZ  
SENDROMLAR

*Emel EMİR YETİM<sup>1</sup>*

**Vaka 1:** Nörofibromatozis Tip 1 (Von Recklinghausen Hastalığı)

**Vaka 2:** Nörofibromatozis Tip 2

**Vaka 3:** Sturge-Weber Sendromu -Ensefalotrigeminal Anjiomatozis

**Vaka 4:** Tuberoskleroz (Bourneville Hastalığı)

**Vaka 5:** Von Hippel-Lindau Hastalığı

---

<sup>1</sup> Uzman Doktor, Atatürk Devlet Hastanesi, emellemirr@gmail.com

## Tuzaklar

---

VHL aile öyküsü olan asemptomatik bireylerin ömür boyu retinal, SSS ve abdominal organ taramaları, üriner katekolaminleri içeren laboratuvar değerlendirmeleri yapılmalıdır. Beyin görüntülemeye rastlanan lezyonlarda, spinal ve abdominal organ taramaları eklenmelidir.

Posterior fossa lezyonlarında, akut hemoraji ve obstrüktif hidrosefali komplikasyonları; spinal kitleye sekonder miyelit akılda tutulmalıdır.

Anjiyografide, arteriyovenöz şantın varlığı bazen arteriyovenöz malformasyonla karışıklığa neden olabilir.

“Kist” genellikle neoplastik değildir ve tümör tutulumu kanıtlanmadığı sürece (kist duvarının kontrastlanması) rezeke edilmesi gerekmez.

## Tedavi ve yaklaşım

---

HJBL'ler için mural nodülün cerrahi eksizyonu ve kistin aspirasyonu yapılabilir. Ayrıca özellikle büyük boyutlarından dolayı intraoperatif kanama riski olan lezyonlarda besleyici damarın preoperatif embolizasyonu denenebilir. Retinal HJBL'lerde lazer tedavisi kullanılır (2, 17).

## KAYNAKÇA

---

1. Barkovich, A.J. (2015). *Diagnostic Imaging: Pediatric Neuroradiology* (2nd Edition). Philadelphia, Elsevier.
2. Osbourn, AG. (2012). *Osborn's Brain: Imaging, Pathology, and Anatomy* (1st edition). Amirsys, Salt Lake City, UT.
3. Ferner RE. Neurofibromatosis 1 and neurofibromatosis 2: a twenty first century perspective. *Lancet Neurol.* 2007;6(4):340-351.
4. Raus I, Coroiu RE, Capusan CS. Neuroimaging in pediatric phakomatoses. An educational review. *Clujul Med.* 2016;89(1):56-64. doi:10.15386/cjmed 417. Epub 2016 Jan 15.
5. Vézina G. Neuroimaging of phakomatoses: overview and advances. *Pediatr Radiol.* 2015;45(3):433-442. doi: 10.1007/s00247-015-3282-3.
6. Lin DD, Barker PB. Neuroimaging of phakomatoses. *Semin Pediatr Neurol.* 2006;13(1):48-62.
7. Evans GR, Lloyd SKW, Ramsden RT. Neurofibromatosis type 2. *Adv Otorhinolaryngol.* 2011;70:91-98. doi: 10.1159/000322482.
8. Asthagiri AR, Parry DM, Butman JA, et al. Neurofibromatosis type 2. *Lancet.* 2009;373(9679):1974-1986. doi:10.1016/S0140-6736(09)60259-2.
9. Bracken J, Robinson I, Snow A, Watson R, et al. PHACE syndrome: MRI of intracerebral vascular anomalies and clinical findings in a series of 12 patients. *Pediatr Radiol.* 2011;41(9):1129-1138. doi: 10.1007/s00247-011-2142-z.
10. Klar N, Cohen B, Lin DDM. Neurocutaneous syndromes. *Handb Clin Neurol.* 2016;135:565-589. doi:10.1016/B978-0-444-53485-9.00027-1.
11. Smirniotopoulos JG. Neuroimaging of phakomatoses: Sturge-Weber syndrome, tuberous sclerosis, Von Hippel-Lindau syndrome. *Neuroimaging Clin N Am.* 2004;14(2):171-183.
12. Comi AM. Update on Sturge-Weber syndrome: diagnosis, treatment, quantitative measures, and controversies. *Lymphat Res Biol.* 2007;5(4):257-264. doi:10.1089/lrb.2007.1016.
13. Lo W, Marchuk DA, Ball KL, et al. Updates and future horizons on the understanding, diagnosis, and treatment of Sturge-Weber syndrome brain involvement. *Dev Med Child Neurol.* 2012;54(3):214-223. doi: 10.1111/j.1469-8749.2011.04169.x.

14. Kalantari BN, Salamon N. Neuroimaging of tuberous sclerosis: spectrum of pathologic findings and frontiers in imaging. *AJR Am J Roentgenol.* 2008;190(5):304-309. doi: 10.2214/AJR.07.2928.
15. Curatolo P, Bombardieri R, Jozwiak S. Tuberous sclerosis. *Lancet.* 2008;372(9639):657-668. doi: 10.1016/S0140-6736(08)61279-9.
16. Leung RS, Biswas SV, Duncan M, et al. Imaging features of Von Hippel-Lindau disease. *Radiographics.* 2008;28(1):65-79. doi:10.1148/rg.281075052.
17. Dornbos D 3rd, Kim HJ, Butman JA, Lonser RR. Review of the Neurological Implications of Von Hippel-Lindau Disease. *JAMA Neurol.* 2018;75(5):620-627. doi: 10.1001/jamaneurol.2017.4469.