

BÖLÜM 66

NÖROKÜTAN HASTALIKLARDA (FAKOMATOZLAR) NÖRORADYOLOJİK DEĞERLENDİRME

Fadime GÜVEN¹
Okan ÇAKIR²

GİRİŞ

Fakos Yunancada doğum lekesi anlamına gelmektedir. Bazı doğum lekeleri herhangi bir sağlık sorunu oluşturmaksızın yıllar içinde tamamen ortadan kalkabildiği gibi; bir kısım doğum lekeleri ise önemli patolojik durumlarla birliktelik gösterebilmektedir.

Bu hastalık grubunun genel ismi nörokütanöz hastalıklar, diğer bir ifadeyle fakomatozlardır. Nörokütanöz hastalıklar isminden de anlaşılabilir gibi başlıca sinir sistemi ve deri bulgularıyla kendini gösterir. Ailesel geçiş olabildiği gibi sporadik olgulara da rastlanabilmektedir.

Radyolojik görüntülemenin amacı ve önemi şu şekilde özetlenebilir.

Bu hastalık grubunda tümör predispozan sendromlar yer almaktadır. Artmış neoplazm sıklığı ve etkilenen bireylerin genç yaşta olması sebebiyle görüntüleme ile erken tanı ve takip önem arz etmektedir.

Bu grup içerisinde en sık görülen başlıca hastalıklar: Nörofibromatozis tip1 / tip 2, Tuberöz Skleroz, Von Hippel Lindau Sendromu ve Sturge Weber Sendromudur. Nörofibromatozis tip 3 ise schwanomatozis ile seyreden daha nadir görülen bir alt gruptur.

NÖROFİBROMATOZİS TİP 1 (NF1)

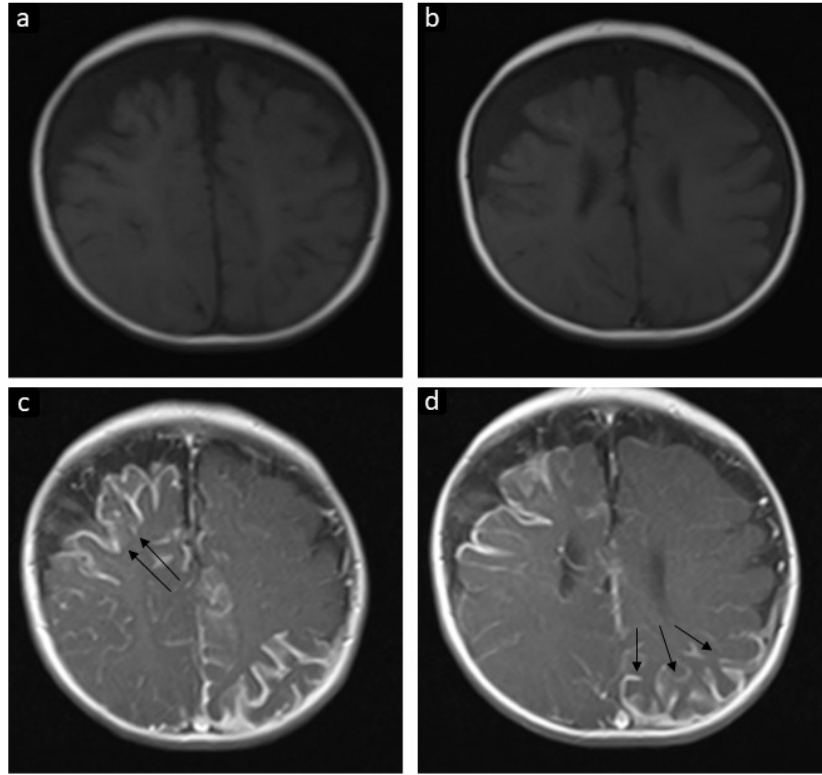
Von Recklinghausen hastalığı veya periferik nörofibromatozis olarak da bilinir. Otozomal dominant geçiş göstermekte olup otozomal dominant geçiş gösteren en sık santral sinir sistemi hastalığıdır. Görülme sıklığı 1:2600 ile 1:3500 arasındadır. 17q 12 kromozomunda tutuluma bağlı olarak nörofibromin protein yapımında sorun oluşur. Nörofibromin tümör baskılanması, nöral kök hücre çoğalmasında, damar duvar bütünlüğünde, kemik oluşum ve yeniden modellenmesinde, myelinizasyonda, görev almaktadır.¹⁻⁶

NF1 klinik bulguları arasında cilt bulguları olarak cafe-au-lait lekeleri, aksiller ya da inguinal deri katlantısı(freckling), kütanöz nörofibromlar, pigmente iris hamartomları (lisch nodülleri) yer alır. Optik yolak gliomları, pleksiform nörofibrom, makrosefali, öğrenme güçlüğü, boy kısalığı, skolyoz, sfenoid kanat displazileri, osteoporoz ve vasküler displaziler diğer klinik bulgulardır.

Görüntüleme bulguları içerisinde beyaz cevher lezyonları siktir. Serebellar dentat çekirdekler, globus pallidus, talamus, beyin sapı, pons, orta beyin ve hipokampus etkilenmiştir.

¹ Doç. Dr., Atatürk Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyoloji AD., fadimefil@yahoo.com

² Dr., Atatürk Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyoloji AD., okanncakir@gmail.com



Resim 10(a-d). Aksiyel planda farklı düzeylerden elde olunan kontrast öncesi (a-b) ve kontrast sonrası (c-d) T1-AG MRG görüntülerinde sağ frontal ve sol parietal leptomeningeal yüzeylerde “pial anjyomatosis ile uyumlu belirgin kontrastlanmalar izleniyor (oklar).

Koroid tabaka ve sklerada anjiomlar izlenir. Koroid tabaka anjiomu, orbita arka kesiminin kalınlaşması şeklinde özellikle yağ baskılı kontrastlı MR görüntüyle saptanır.¹⁻⁵

Bu en sık görülen nörokütanöz hastalıklara ek olarak bu grup içerisinde daha nadir görülen hastalıklar şunlardır.

- Ataksi-telenjektazi
- Nörokütanöz melanozis
- PHACES
- Bazal hücreli nevüs sendromu
- Blue rubber bleb sendromu
- Epidermal nevüs sendromu
- Diffüz neonatal hemanjiyomatosis
- Ito'nun hipomelanozisi
- Chediak-Higashi
- Progresif fasial hemiatrofi

KAYNAKLAR

1. Sığircı A. Fakomatozlar. Trd Sem 2019; 7: 342-356.
2. Vezina G, Barkovich AJ. The Phakomatoses. In: Barkovich AJ, Raybaud C, editors. Pediatric Neuroimaging. Philadelphia: Lippincott Williams Wilkins; 2012.p. 569-636.
3. Smirniotopoulos JG, Murphy FM. The phakomatoses. AJNR Am J Neuroradiol 1992; 13: 725-46.
4. Raus I, Coroiu RE, Capusan CS. Neuroimaging in pediatric phakomatoses. An educational review. Clujul Med 2016; 89: 56-64.
5. Fuente CR, Aizpurua JE, Chato RP, et al. Phakomatoses: what every radiologist should know. ESR EPOS (Electronic Presentation Online System) ECR 2014
6. O'Brien WT. Neuroimaging manifestations of NF1: pictorial review. J Am Osteopath Coll Radiol 2015; 4: 15-21.
7. von Ranke FM, Faria IM, Zanetti G, Hochegger B, Souza AS, Marchiori E. Imaging of tuberous sclerosis complex: a pictorial review. Radiol Bras 2017;50: 48-54.
8. Umeoka S, Koyama T, Miki Y, et al. Pictorial review of tuberous sclerosis in various organs. RadioGraphics 2008; 28: e32.

9. Kalantari BN, Salamon N. Neuroimaging of tuberous sclerosis: spectrum of pathologic findings and frontiers in imaging. *AJR Am J Roentgenol* 2008; 190: 304-9.
10. Marti SJ, Blanch J, Garcia D, Muchart J, Remollo S, Badosa J, et al. The diverse neuroimaging findings of tuberous sclerosis complex: a review. *ESR*
11. Ganeshan D, Menias CO, Pickhardt P, Sandrasegaran K, Lubner MG, Ramalingam P, et al. Tumors in von Hippel Lindau Syndrome: From head to toe - comprehensive state of the art review. *RadioGraphics* 2018; 38: 849-66
12. Varshney N, Kebede AA, Dapaah HO, Lather J, Kaushik M, Bhullar JS. A review of von Hippel Lindau syndrome. *J Kidney Cancer VHL* 2017; 4: 20-9.