Ali İmran ÖZMARASALI[1], Fevzi AYDOĞDU[2], Cansu REHBER[3], Elif İzlem BABACAN[3], Mevlüt Özgür TAŞKAPILIOĞLU[1]

[1]Bursa Uludağ Üniversitesi Beyin ve Sinir Cerrahisi Anabilim Dalı, Bursa, Türkiye

[2]Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatri Anabilim Dalı, Bursa, Türkiye

[3]Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Bursa, Türkiye

Başlık: FAKOMATOZ HASTALARININ RETROSPEKTİF ANALİZİ

Amaç: Nörokütanöz sendromlar bugüne kadar 50' den fazla alt tipi tanımlanmış, ektodermal kökenli dokuları etkileyen, cilt bulguları sebebi ile ''fakomatozlar (yunanca doğum lekesi anlamına gelir)'' olarak adlandırılan, nadir görülen, genetik geçişli hastalıklardır [1]. En sık görülen alt tipleri; Nörofibromatozis tip 1 ve 2 (NF), Tüberoskleroz (TS), Sturge Weber Hastalığı (SW), von Hippel Lindau (vHL), Ataksi-telenjiektazidir (AT). AT hariç hepsi otozomal dominant geçişlidir [2]. Klinik ve radyolojik olarak çok fazla bulgu ile karşımıza çıkabilirler. İntrakranial lezyonların low grade karakterde oluşunun yanında elegan bölgelere oldukça yakın olması cerrahi çıkarılmasında zorluklar yaratmaktadır [3]. Bu sendromlarda küratif tedavi bulunmamaktadır, tedavi semptomatiktir ve cerrahi tedavi ancak ciddi nörolojik defisit ve artmış kitle etkisi sebebi ile tercih edilmektedir. Amacımız kliniğimizde takip edilen fakomatoz hastalarının retrospektif analizini yapmaktır.

Yöntem: Bu çalışmaya Ocak 2010-Ocak 2022 tarihleri arasında Bursa Uludag Üniversitesi Tıp Fakültesi Beyin ve Sinir Cerrahisi, Çocuk Nöroloji ve Çocuk Onkoloji polikliniklerinde takip edilen hastalar dahil edildi. Hasta karakteristikleri, nörolojik muayene bulguları ile radyolojik görüntülemeleri değerlendirildi.

Bulgular: Ortalama yaşı 7,5±4,7 olan 201 hasta (100 erkek, 101 kadın) değerlendirildi. NF (n=135), TS (n=13), SW (n=31), AT (n=22) olmak üzere 4 ana grupta hastalar incelendi. Taramalarda hiç pediatrik vHL olgusuna rastlanmadı. En sık başvuru şikayeti vücutta lekelenme (n=184; %92), en sık klinik bulgu nöbetti (n=29; %14,3). Çoğu hastalığın tanısı kutanöz semptomlar neticesinde araştırılarak kondu. 50 hastada aile hikayesi mevcuttu, 32 hastada genetik testler ile tanı doğrulandı. Radyolojik olarak kranial görüntülemelerde en sık T2-FLAİR sekans anormallikleri, kalsifikasyonlar, nodüler lezyonlar, eşlik eden gliomlar, hastalığa spesifik bulgular saptandı. NF alt grubunda 23 hastada optik gliom tespit edildi, 1 hasta opere edildi. Diğer hastalar radyolojik takibe alındı. Progresyon olması üzerine 11 hasta kemoterapi aldı. 3 hasta bilateral akustik schwannom ve intraventriküler menengioma sebebi ile stereotaktik radyocerrahi ve radyoterapi aldı. Takiplerinde lezyon stabil seyretti. Toplam 51 hasta nörofibrom eksizyonu, tanı amaçlı biyopsi, hidrosefali sonrası

ventrikülöperitoneal (VP) şant takılması, intrakranial yer kaplayıcı lezyon, optik gliom, göz enükleasyonu, glokom, Chiari Malformasyonu, skolyoz gibi sebepler ile opere edildi. Diğer hastalara konservatif tedavi yöntemleri uygulandı. 9 hasta sekonder malignite, enfeksiyonlar sebebi ile exitus oldu. 192 hasta halen yaşamaktadır ve hastalıklarının izin verdiği ölçüde tüm hastalar düşük-orta nöromotor gelişim geriliği ile birlikte yaşamını idame ettirmektedir.

Çıkarımlar: Nörokütanöz sendromlar birçok semptom ve klinik bulgu ile karşımıza çıkabilecek, genetik geçişli, nadir görülen patolojilerdir. Cerrahi tedavi gerekmedikçe önerilmemektedir. Prognoza etkisi tartışmalıdır. Hastalıkların patofizyolojilerinin daha iyi anlaşılması, gen terapi tedavilerinin gelişmesi ile bu hastalıkların prevelansının azalacağını ve daha iyi tedaviler geliştirilebileceğini umut etmekteyiz.

Referanslar:

1) 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. PMID: 27432683.
2) Greenberg MS: Neurocutaneous disorders. Greenberg MS. Handbook of Neurosurgery. 9th ed. New York: Thieme Medical Publishers, 2019:608-617
3) Bulduk E, Börcek A: Nörokütanöz Sendromlar. Türk Nöroşir Derg 27(2):131-136, 2017