



Dural Ektazi ve Dev Lateral Meningoseller ile Prezente Olan Nörofibromatozis Tip 1 Olgusu

A Case of Neurofibromatosis Type 1 Presented with Dural Ectasia and Giant Lateral Meningocele

Zehra Işık Haşiloğlu, Ayşe Seda Ergin*, Murat Aşık*, Atilla Süleyman Dikici*, Sait Albayram

İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Radyoloji Anabilim Dalı, Nöroradyoloji Bilim Dalı, İstanbul, Türkiye

**İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Radyoloji Anabilim Dalı, İstanbul, Türkiye*

Özet

Nörofibromatozis tip 1 (NF-1), otozomal dominant geçişli mezodermal displaziye neden olan konjenital nöroektodermal bir hastalıktır. NF-1 deri, sinir sistemi, yumuşak doku ve osseöz anomaliler ile karakterizedir. Dural ektazi sıklıkla idiyopatik olmakla birlikte NF-1, Marfan sendromu, Ehler-Danlos sendromu, ankilozan spondilit, akondroplazi ve erişkin tipi polikistik böbrek hastalığı gibi bağ doku hastalıklarında görülebilmektedir. Bu yazıda, bel ağrısı ve skolyoz nedeniyle başvuran ve yapılan tetkikleri sonucunda dural ektazi ve dev lateral meningesellerin eşlik ettiği NF-1 tanısı konulan olgunun görüntüleme bulguları sunulmuştur. (*Haseki Tıp Bülteni 2013; 51: 135-8*)

Anahtar Kelimeler: Dural ektazi, meningocele, nörofibromatozis

Abstract

Neurofibromatosis Type 1 (NF-1) is a congenital neuroectodermal disorder that causes mesodermal dysplasia. NF-1 is characterized by skin, nervous system, soft-tissue and osseous lesions. Dural ectasia is often idiopathic; it can be seen with connective tissue diseases such as NF-1, Marfan syndrome, Ehlers-Danlos syndrome, ankylosing spondylitis, achondroplasia and adult-type polycystic kidney disease. In this study, we present the imaging findings in a patient diagnosed with NF-1 associated with dural ectasia and giant lateral meningocele. (*The Medical Bulletin of Haseki 2013; 51: 135-8*)

Key Words: Dural ectasia, meningocele, neurofibromatosis

Giriş

Nörofibromatozis tip 1 (NF-1), von Recklinghausen'ın hastalığı olarak da bilinmektedir. Otozomal dominant geçişli mezodermal displaziye neden olan konjenital nöroektodermal bir hastalıktır (1). NF-1 deri, sinir sistemi ve yumuşak doku anomalileri ile karakterize olup osseöz lezyonlar da sık görülmektedir. Osseöz anomaliler içerisinde de spinal deformiteler (skolyoz, dural ektazi ve meningeseller) nörofibromatozis tanılı hastalarda sık ve çoğu zaman da asemptomatik olarak görülmektedir (2,3).

Dural ektazi, dural kesenin dairesel ekspansiyonu veya dilatasyonudur. Sıklıkla idiyopatik olmakla birlikte NF-1, Marfan sendromu, Ehler-Danlos sendromu, ankilozan spondilit, akondroplazi ve erişkin tipi polikistik böbrek hastalığı gibi bağ dokusu hastalıklarında görülebilmektedir (4-6). Bu yazıda, bel ağrısı ve skolyoz nedeniyle başvuran

ve tetkikleri sonucunda dural ektazi ve dev lateral meningesellerin eşlik ettiği NF-1 tanısı konulan olgunun görüntüleme bulguları sunulmuştur.

Olgu

On üç yaşında kız çocuğu bel ağrısı, belin her iki yanında şişlik ve postür bozukluğu nedeniyle polikliniğe başvurdu. Olgumuz uzun süre ayakta kalmak ve oturmakla ağrılarının arttığını belirtti. Fizik muayenesinde ekstremitelerinde ve vücudunda sütlü kahve (café-au-lait) lekeleri olduğu düşünülen çoklu kahverengi lekeler tespit edildi. Eklem hareket açıklığı (ROM) spinal-lomber bölgede sağa veya sola fleksiyonda azalmıştı. Bilateral alt ve üst ekstremitelerin kas gücünde azalma tespit edilmedi. Nörolojik muayenesinde ise kraniyal sinirlerde motor veya duysal defisit, serebellar tutulum bulgusu saptanmadı.

Yazışma Adresi/Address for Correspondence: Murat Aşık, İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Radyoloji Anabilim Dalı, İstanbul, Türkiye
E-posta: muratasik219@yahoo.com

Geliş Tarihi/Received: 31 Aralık 2012 **Kabul Tarihi/Accepted:** 01 Mart 2013

Türk Radyoloji Derneği 32. Ulusal Radyoloji Kongresi, 28 Ekim-2 Kasım 2011, Antalya

Haseki Tıp Bülteni,
Galenos Yayınevi tarafından basılmıştır.
The Medical Bulletin of Haseki Training and Research Hospital,
published by Galenos Publishing.

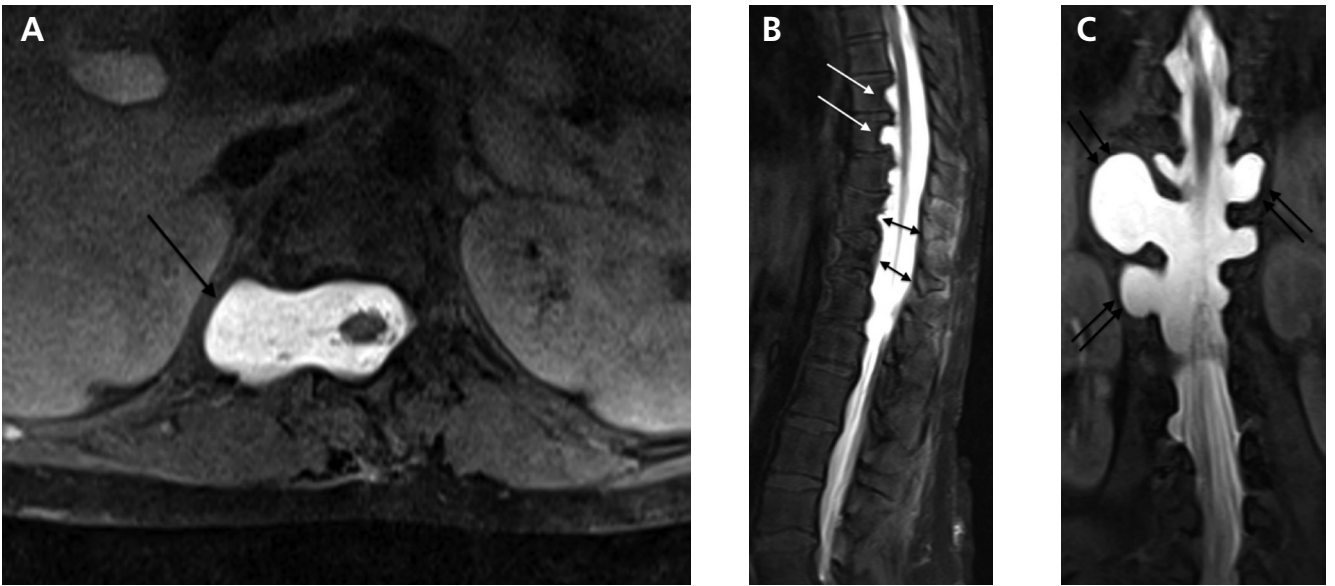


Resim 1. AP lomber vertebra grafisinde alt dorsal bölgede açıklığı sola, lomber bölgede açıklığı sağa bakan skolyoz izlenmektedir

Bilateral derin tendon refleksi normaldi. Aile öyküsü sorgulandığında bir özellik saptanmadı. Konvansiyonel lomber spinal grafisinde skolyoz tespit edildi (Resim 1). Olgunun ayrıntılı değerlendirmesi amacıyla spinal ve kraniyal görüntülemeleri yapıldı. Lomber manyetik rezonans görüntüleme (MRG)'de skolyoza ilave olarak vertebra korpus posteriorlarında erozyon, nöral foramenlerde genişleme, alt dorsal ve lomber dural ektazi ve nöral foramenlere uzanan dev lateral meningeseller izlendi (Resim 2). Ayrıca konus medullaris L4 vertebra seviyesinde sonlanmakta olup tethered (gerili) kord saptandı. Kraniyal MRG'de, her iki globus pallidus lokalizasyonunda, belirsiz sınırlı T2 ağırlıklı ve "fast fluid attenuated inversion recovery" (FLAIR) incelemede hiperintens kontrast tutmayan lezyonlar saptandı (Resim 3). Lezyonların NF-1'de görülen hamartomlar olduğu düşünüldü. Ciltte görülen sütlü kahve lekeleri ile spinal ve kraniyal MRG bulguları birlikte değerlendirilerek NF-1 tanısı desteklendi. Olgunun klinik yakınmaları ve spinal görüntüleme bulguları nedeniyle olası geç dönem komplikasyonları önlemek için vertebral stabilizasyon operasyonu planlandı.

Tartışma

NF-1, otozomal dominant geçişli mezodermal displaziye neden olan konjenital nöroektodermal bir hastalıktır (1). En sık rastlanan osseöz anomalileri; spinal deformiteler (skolyoz, osseöz ve yumuşak doku displazileri, periferik sinirlerde tutulum, parankimal spinal tutulum ve dural ektazi ve meningeseller), tibia ve diğer uzun kemiklerin psödoartrozu, sfenoid kemik kanadının



Resim 2. Aksiyel (a), sagittal (b) ve koronal (c) planda MR miyelografi kesitlerinde alt dorsal ve lomber bölgede vertebra korpus posteriorlarında erozyon (beyaz ok), nöral foramenlerde genişleme (tek ok), dural ektazi (çift yönlü ok) ve nöral foramenlere uzanan dev lateral meningeseller (çift ok) görülmektedir

displazisi, pektus ekskavatum ve genu varum veya valgum olarak sayılabilir (2,3). Spinal deformitelerden dural ektazi ve meningeseller nörofibromatozis tanılı hastaların %70-80'inde çok sayıda ve çoğu zaman asemptomatik olarak görülmektedir (7). Grade 4 spondilolistezis ve skolyoz gibi ciddi vertebral kolon anomalilerine rağmen spinal kordda bası bulgularının görülmemesi nedeninin dural ektaziler olduğu düşünülmektedir (8).

Dural ektazilerin etiolojisi tam olarak bilinmemektedir. NF-1 dışında Marfan sendromu, Ehler-Danlos sendromu, ankilozan spondilit, akondroplazi ve erişkin tipi polikistik

böbrek hastalığında görülmektedir (4-6). NF-1 ve dural ektazilerin görüldüğü bu hastalıklarda temel olarak kollajen doku patolojisi nedeniyle mezodermal displazi gelişmektedir.

NF-1'in karakteristik bulgularından biri de güçsüz ve displazik kemik yapısına sahip olan vertebra korpuslarında posteriora doğru taraklanma (scaloping) tarzında düzensizliklerin görülmesidir. Bunun sonucunda da intraspinal basıncın artmasıyla vertebralarda posterior santral erozyonlar ve frajil ve incelmış olan durada dural ektaziler meydana gelir. Artan intraspinal basınç ve serebrospinal sıvı pulsasyonları ile progresyona meyilli olan dural ektaziler de meningesellerin gelişimine neden olur. (9). NF-1'de tanımlanan dural anomaliler sıklıkla torasik bölgede görülürken, lumbosakral bölgede nadiren görülmektedir (10,11). Bizim olgumuzun ise lumbosakral bölgede 4 cm büyüklüğüne kadar varan dural ektazi ve meningeselleri saptanmıştır. Spinal bölge dışında optik sinir kılıfında, juguler foramende ve internal akustik kanalda da dural keseleşmesi olan NF-1 tanılı olgular da literatürde bildirilmiştir (12-15).

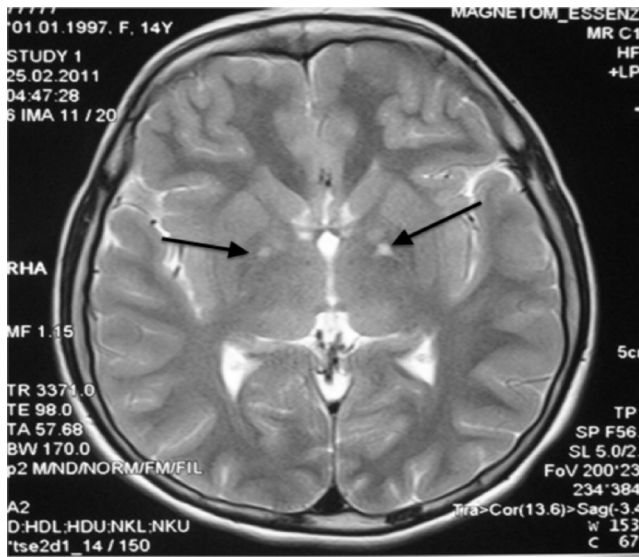
Meningesellere bazen yanlış olarak nörofibrom tanısı konulduğu bildirilmiştir (3). Radyolojik incelemelerde meningeseller ve nörofibromların her ikisi de intervertebral foramenlerden dışarı uzanan kitle olarak görüldüğünden ayırıcı tanıda zorluklar olabilir. Ancak kontrastlı incelemelerde nörofibromların kontrast tutması tanıyı kolaylaştırır.

Dural ektaziler ilerledikçe durada incelleme ve zayıflama meydana gelir. Bu nedenle dural yırtık riski yüksektir. Ayrıca progresif vertebral erozyona neden olarak vertebralarda fraktür ve dislokasyonlara neden olabilirler. Ancak spinal kanal genişlediğinden nörolojik defisit gelişmesi nadirdir (16).

Sonuç olarak, NF-1 esas olarak deri ve sinir sistemini etkileyen çok sistemli bir hastalık olup dural anormallikler de görülebilmektedir. Olgumuzda görüldüğü gibi dural ektazi ve vertebral erozyonların eşlik ettiği dev meningesel varlığında NF-1 ayırıcı tanıda düşünülmelidir. Bunun yanında, spinal deformiteler progresyon gösterdiğinden NF-1 tanılı hastalar radyolojik ve klinik takip altında olmalıdır. Ciddi deformiteler ve komplikasyonları önlemek için ise erken cerrahi stabilizasyon yapılabilir.

Kaynaklar

1. Klatte EC, Franken EA, Smith JA. The radiographic spectrum in neurofibromatosis. *Semin Roentgenol* 1976;11:17-33.
2. Feldman F. Tuberous sclerosis, neurofibromatosis, and fibrous dysplasia. In: Resnick D, Fix C, editors. *Diagnosis of bone and joint disorders*. Philadelphia, PA: Saunders; 1995. p. 4361-79.
3. Winter RB, Moe JH, Bradford DS, Lonstein JE, Pedras CV, Weber AH. Spine deformity in neurofibromatosis. A review of one hundred and two patients. *J Bone Joint Surg Am* 1979;61:677-94.
4. Albayram S, Baş A, Ozer H, Dikici S, Gulertan SY, Yuksel A. Spontaneous intracranial hypotension syndrome in a patient with marfan syndrome and autosomal dominant polycystic kidney disease. *Headache* 2008;48:632-6.



Resim 3. Aksiyel planda T2 ağırlıklı (a) ve koronal planda "fast fluid attenuated inversion recovery" (FLAIR) (b) MR kesitlerinde her iki globus pallidus lokalizasyonunda, belirsiz sınırlı, kontrast tutmayan, hiperintens hamartomatöz lezyonlar (ok) görülmektedir

5. Toyoda K, Taguchi T, Kaneko K, Kato Y, Imajo Y, Imagama T. High-grade L5 spondylolisthesis associated with dural ectasia in neurofibromatosis. *J Orthop Sci* 2005;10:233-6.
6. Fattori R, Nienaber CA, Descovich B, et al. Importance of dural ectasia in phenotypic assessment of Marfan's syndrome. *Lancet* 1999;354:910-3.
7. Stone JW, Bridwell KH, Shackelford GD, Abramson CL. Dural ectasia associated with spontaneous dislocation of the upper part of the thoracic spine in neurofibromatosis. A case report and review of the literature. *J Bone Joint Surg Am* 1987;69:1079-83.
8. Modi HN, Srinivasalu S, Suh SW, Yang JH. Grade 4 spondylolisthesis of the L5 vertebra associated with dural ectasia in neurofibromatosis. *Singapore Med J* 2009;50:287-92.
9. Yochum TR, Rowe LJ. Tumors and tumorlike processes. In: Yochum TR, Rowe LJ, editors. *Essentials of skeletal radiology*. Baltimore, MD: Williams and Wilkins; 1996. p. 1172-84.
10. Wilkins RH, Odom GL. Anterior and lateral spinal meningocele. In: Vinken PJ, Bruyn GW, editors. *Handbook of Clinical Neurology*. Newyork: Elsevier; 1978. p. 193-230.
11. Chee PC. Lateral thoracic meningocele associated with neurofibromatosis: total excision by posterolateral extradural approach. A case report. *Spine (Phila Pa 1976)* 1989;14:129-31.
12. Doi J, Uchino A, Kato A, Koga T, Kudo S. Dural ectasia of the optic nerve sheath in neurofibromatosis type 1: MRI manifestations. *Radiat Med* 1997;15:197-8.
13. Egelhoff JC, Ball WS, Towbin RB, Seigel RS, Eckel CG. Dural ectasia as a cause of widening of the internal auditory canals in neurofibromatosis. *Pediatr Radiol* 1987;17:7-9.
14. Nikas I, Theofanopoulou M, Lampropoulou P, Pourtsidis A, Hadjigeorgi C, Kosmidis H. Optic pathway glioma associated with orbital rhabdomyosarcoma and bilateral optic nerve sheath dural ectasia in a child with neurofibromatosis-1. *Pediatr Radiol* 2006;36:1200-3.
15. Siddiqui A, Connor S, Gleeson M. Jugular foramen meningocele in a patient with neurofibromatosis type 1. *J Laryngol Otol* 2008;122:213-6.
16. de Kleuver M, van Jonbergen JP, Langeloo DD. Asymptomatic massive dural ectasia associated with neurofibromatosis type 1 threatening spinal column support: treatment by anterior vascularized fibula graft. *J Spinal Disord Tech* 2004;17:539-42.