

İNKOMPLET von RECLINGHAUSEN HASTALIĞI İLE BİRLİKTE BİR FEOKROMOSİTOMA OLGUSU

Can BOĞA*, Yalçın KEPEKÇİ*, Mustafa DEMİRTAŞ**

Anahtar Terimler: Nörofibromatosis, feokromositoma, hipertansiyon.

Key Terms: Neurofibromatosis, pheochromocytoma, hypertension.

ÖZET

İnkomplet von Recklinghausen hastalığı ile birlikte feokromositoma tanısı konulan 37 yaşındaki kadın hasta takdim edildi. Hastada tek taraflı feokromositoma yanında cafe-au lait lekeleri saptandı. Biyokimya ve biopsi bulguları tanıyı destekledi. İskelet anormallikleri saptanmadı. Aynı olgunun kızında da von Recklinghausen hastalığı mevcut idi. Ancak aile taramasında ne hipertansiyon ne de feokromositoma bulunamadı. Preoperatif devrede nifedipin ve prazosin kombinasyonuna cevap alındı. Komplikasyonsuz operasyon ile klinik düzenleme sağlandı.

Sonuçta, inkomplet nörofibromatosis olgularının hipertansiyon yönünden araştırılmasının gereği ve endokrin neoplaziler bulunabileceği hatırlandı.

SUMMARY

A Case with Pheochromocytoma and Incomplet Form of von Recklinghausen Disease (Case Report)

An 37 years old woman with pheochromocytoma and incomplet form of von Recklinghausen disease was presented. Beside the unilateral pheochromocytoma, cafe-au lait spots was determined in the case. Diagnosis was supported by the biochemical and pathological Findings. There was no skelatal deformity. Neither hypertension nor pheochromocytoma was diagnosed in family members. Good results were taken with the combination therapy of nifedipine and prazosin during the preoperative period. Clinical improvement was observed after surgery.

According to the statements above we can assume that the investigation of the pheochromocytomas also should be carried out in hypertensive cases with neurofibromatosis.

GİRİŞ

Von Recklinghausen hastalığı otozomal dominant geçişli multiple nörofibromlarla

* Gaziantep Üniversitesi Tıp Fakültesi İç Hastalıkları ABD, Y. Doç. Dr.

** Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi Kardiyoloji ABD, Doç. Dr.

birlikte cilt pigmentasyonunda artış ile karakterize nadir görülen bir hastalıktır (görülme sıklığı 10.000'de 30) (1,2). Tümörlerin çoğunun asemptomatik ve hastalığın genel olarak iyi huylu olduğu iyi bilinmektedir. Sadece% 5-10 olguda tümörün sarkomatöz olabileceği yazılmıştır (1,2). Olgularda ayrıca fibröz displaziler, konjenital vertebra anormallikleri, ekstremelerde lokal gigantizm, skolyoz, kifoskolyoz, süberperiostal kemik kistleri ile tibianın psödoartrozunun sık görüldüğü haber verilmiştir (1,2).

Von Recklinghausen hastalığı ile feokromositoma arasındaki ilişkinin sık olmayıp, nadir görülen bir patolojik durum olduğu bildirilmiştir. Olguların % 5'inde birlikte olabilecekleri yazılmıştır (3,4,5). Araştırmalar, nörofibromatozis inkomplet formları feokromositoma ile ilişkili olabileceği için, Cafe-au lait lekeleri, vertebral anormallikler ya da kifoskolyoz mevcudiyeti bulunan hipertansif hastalarda feokromositomanın ciddi bir şekilde araştırılması gereğini ortaya koymuştur (3,4,5).

Bir anne ve kızında tespit ettiğimiz inkomplet nörofibromatozis olgularına ilave olarak annede feokromositomanın mevcut olması, bunun yanında preoperatif devrede seçilen antihipertansif tedaviye alınan cevap yönünden olguların takdimi uygun bulundu.

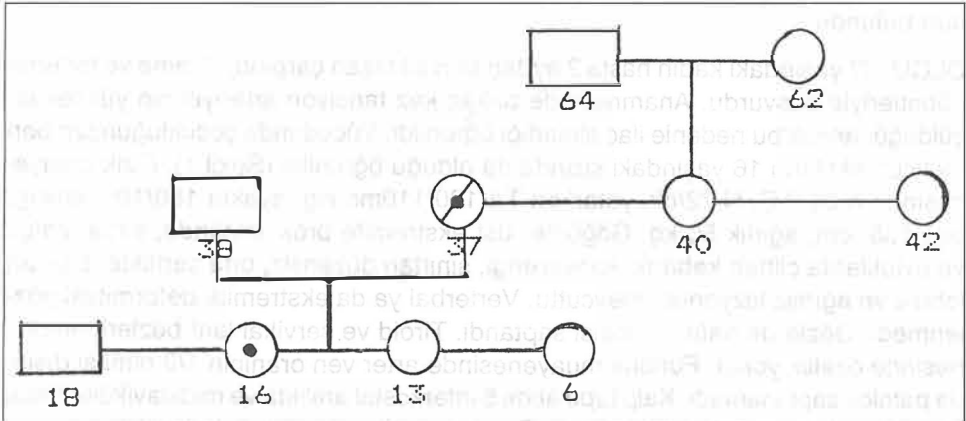
OLGU: 37 yaşındaki kadın hasta 2 aydan beri sıklaşan çarpıntı, titreme ve terleme nöbetleriyle başvurdu. Anamnezinde birkaç kez tansiyon arteriyelinin yüksek ölçüldüğü, ancak bu nedenle ilaç almadığı öğrenildi. Vücudunda çocukluğundan beri mevcut lekelerin 16 yaşındaki kızında da olduğu öğrenildi (Şekil 1). Fizik muayenesinde A 36.2 C, N 72/dk, yatariken TA 180/110mmHg, ayakta 180/105 mmHg, boy 168, cm, ağırlık 50 kg. Göğüste, üst ekstremitte proksimalinde, sırtta, kalça ve uyluklarda ciltten kabarık, kahverengi, sınırları düzensiz, orta sertlikte, bazıları lobüle ve ağırsız lezyonları mevcuttu. Verterbal ya da ekstremitte deformitesi gözlenmedi. Gözlerde hafif kemosisi saptandı. Tiroid ve servikal lenf bezleri muayenesinde özellik yoktu. Fundus muayenesinde arter ven oranının 1/3 olması dışında patoloji saptanamadı. Kalp tepe atımı 5 interkostal aralıkta ve midklaviküler hatta idi. Kalp ritmik ek ses üfürüm yok. S₂ hafif sertleşmiş olarak bulundu.

Nörolojik defisiti yoktu. Laboratuvar incelemesine; Hct % 42,43,40, birer gün arrayla bakıldı. Beyaz küre 6.200 mm³, eritrosit sedimentasyon hızı normaldi. Kan üre azotu, kreatinin, elektrolitler, kalsiyum ve fosfor değerleri normal sınırlarda idi. Telle kardiografik incelemede; kardiyotorasik index normal, akciğer parankim alanları temizdi. Mediastinal genişleme saptanamadı. İntravenöz pyelografide nefrogram fazında ve daha geç fazlarda da gözlenebilen sol böbrek üst polünde, sürrenal lojunda 4x5 cm ebadında düzgün sınırlı yumuşak doku imajı mevcuttu. Kalisiyel sistemler doğal, taşta rastlanmadı. Mesande dolma defektine rastlanmadı (Resim 1). Kompüterize axial tomografi ile abdomenin incelenmesinde sol böbrek üst dududu ve sürrenal lojunda içerisinde daha düşük ateniasyonlu alanlar ihtiva eden ve böbrek dokusundan ayrılabilen 4x5 cm ebadında kitle imajı sürrenal tümörü ile uyumlu idi. Sağ böbrekte özellik saptanamadı. (Resim II). Hastanın batın ultrasonografisinde IVP'de tarif edilen bulgular mevcuttu. Hastanın diyeti ve medikasyo-

nu ayarlandıktan sonra, 24 saatlik idrarda bakılan iki VMA değerinden birisi normalin üzerinde olarak bulundu, metanefrin düzeyi ise normalin üst hududunda idi. T₃, T₄ ve troid sintigrafisi normal sınırlarda idi.

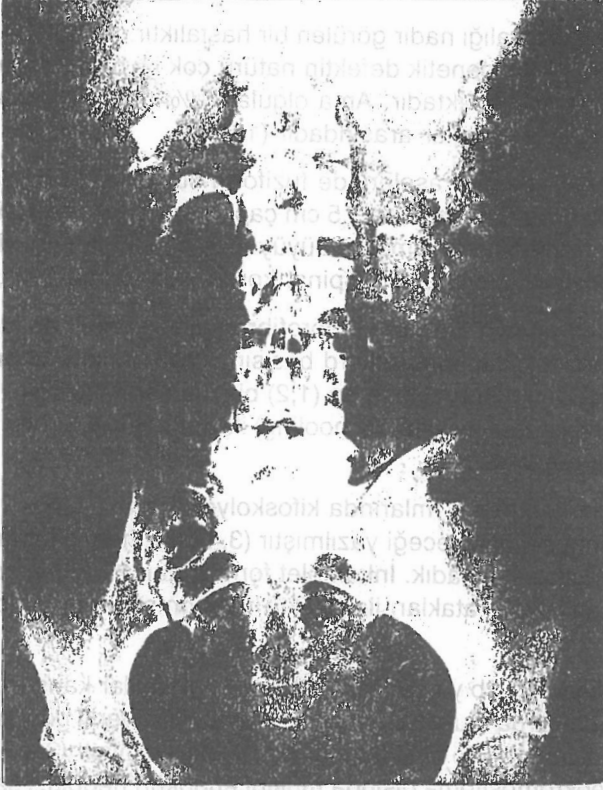
Elektrokardiografik incelemede özellik saptanamadı. Cilt lezyonundan alınan biopsi nörofibromatosis ile uyumlu bulundu.

Hasta yatışından itibaren günde 2-3 kez hipertansif krizler gözlemlendi, sistolik kan basıncı 230,240 mmHg'ye kadar yüksek saptandı. Hastaya nifedipin 40 mg/gün ve prazosin 5 mg/gün bölünmüş dozlarda başlandı. Kriz sayısında bir hafta içinde azalma ve tansiyon arteriyel kontrolü sağlandı. Yatışının 3. haftasında hasta opere edildi. Operasyon sırasında anormal tansiyon arteriyeli düşüşleri gözlemlenmedi. Aritmiler oluşmadı. Kitle çıkarıldıktan sonra tansiyon arteriyelin sistolik değerleri 140-160 mmHg, miniması ise 90-95 mmHg arasında seyretti. Patoloji raporu feokromositoma olarak değerlendirildi. Hastanın çocuklarında hipertansiyon saptanamadı. Batın ultrasonografileri ile tarandığında batıda kitle bulunamadı.



- Feokromositoma ile birlikte nörofibromatosis
- Nörofibromatosis (Von Recklinghausen hastalığı)

Şekil 1: Von Recklinghausen hastalığı ile birlikte feokromositoma tespit edilen olgumuzun aile ağacı



Resim 1. Olgunun intravenöz pyelografisi. Sol sürrenal lojunda 4x5 cm ebadında yumuşak doku imajı farkedilmektedir.



Resim 2. Olgunun kompütörize axial tomografisinde sol böbrek üst polü ve sürrenal lojunda düşük atenüasyonlu alanlar dikkati çekmektedir.

TARTIŞMA

Von Recklinghausen hastalığı nadir görülen bir hastalıktır. 10.000 de 30 nispetinde görüldüğü bildirilmiştir. genetik defektin natürü çok iyi bilinmese de otozomal dominant trait geçtiği yazılmaktadır. Ama olguların %40-60'ının sporadik olarak ortaya çıktığı da verilen haberler arasındadır (1,2).

Nörofibromalar periferik sinir traselerinde fuziform subkütanöz nodlar oluşturur, pedinküllü, kütanöz nörofibromalar ve 1.5 cm çapına kadar cafe-au lait lekeleri görülebilir (1,2). Sinir trunkusunda tümörler büyüyünce ağrı, motor zayıflama ve duygusal fonksiyon bozukluğu yapabilir. Spinal korda bası yapabilir (1,2).

Bizim olgumuzda bir ailenin 2 ferinde nörofibromatosis tespit edildi. olgularımızın hiçbirisinde nörolojik tutulum ve kord basısına rastlanmadı. Literatürde %10 olguda zeka geriliği tanımlanmaktasa da (1,2) biz olgularımıza zeka testi uygulamayıp klinik gözlem ve okul durumu (schooling) ile zeka düzeylerinin normal sınırlarda olabileceğini düşündük.

Nörofibromatosis'in komplet formlarında kifoskolyoz, kafa displazisi ve diğer kemik anormalliklerinin sık olabileceği yazılmıştır (3,4). Biz her iki olgumuzda da iskelet anormallikleri saptayamadık. İnkomplet formula olan 2 olgumuzdan birisinde hipertansiyon ve anksiyete atakları ile birlikte feokromositoma tablosu ön plana çıkıyordu.

Nörofibromatosis'in MEN 2b ya da MEN 3'te tiroid medullar kanseri, feokromositoma, yanak ve dudaklarda mukozal nöromlar, korneal sinirlerin görülebilir hale gelmesi ve cafe-au lait lekeleri ile birlikte olabilecekleri yazılmıştır (3,4,5,6). 36 yaşındaki olgumuzda feokromositoma dışında multipl endokrin neoplazi saptayamadık. Feokromositomanın %5 civarında diğer endokrin neoplaziler olmadan da nörofibromatosis ile birlikte olabileceği yapılmıştır. (5,6,7). Familial olanlarda feokromositomanın bilateral olabileceği yine yazılar arasındadır (5,6,7). Biz olgumuzda tek taraflı feokromositoma saptadık ve ekstra adrenal yerleşimli tümör bulgusuna rastlayamadık. tek taraflı operasyondan sonra klinik bulguların kontrol altına alınması bulgularımızı destekliyordu.

Alfa-reseptör blokörlerinin feokromositomanın yönetimindeki yeri iyi bilinmektedir (7,8,9). Nifedipin ve prazosin ile alınan iyi cevabın ileri çalışmalar ile desteklenmesi gerektiğine inanıyoruz.

Sonuç olarak, inkomplet nörofibromatosis olgularının da hipertansiyon yönünden araştırılması ve bu olgularda endokrin neoplazilerinin mevcut olabileceğini hatırlatmak istiyoruz.

KAYNAKLAR

1. Riccardi VM. Von Recklinghausen neurofibromatosis. N Eng J Med 305. 1617, 1981.
2. Adams RD. Neurocutaneous diseases in Dermatology in General Medicine, 3 rd ed, TB Fitzpatrick, et al (eds). New York, Mc Graw Hill, 1986.

3. Khairi MRA et al. Mucozal neuroma, pheochromocytoma and medullar thyroid carcinoma multiple endocrine neoplasia type 3. *Medicine* 54: 89, 1975.
4. Bravo EL, Gifford RW; Pheochromocytoma. Diagnosis, Localization, and management. *N Eng J Med* 311, 1298, 1984.
5. Glushien AS, et al. Pheochromocytoma. Its relation ship to the neurocutaneous syndromes. *Am J Med* 14:318, 1953.
6. Steward AF et al. Hypercalcemia in Pheochromocytoma. *Ann intern Med* 102: 776, 1985.
7. Ross EJ et al. Preoperative and operative management of patients with pheochromocytoma. *Britsk Med J* 1, 191, 1971.
8. Hamilton BP et al. Measurment of urinary epinephrine in screening for pheochromocytoma. in multiple endocrin neoplasia type II. *Am J Med* 65: 1027, 1978.
9. Landsberg L, Young BJ. Pheochromocytoma. In *Textbook of Harrison's principle's of Internal Medicine*. Wilson DJ et al (eds) McGraw Hill. 12. ed. Vol. 2, 1991, p 1735.