

TOTAL İNTESTİNAL TIKANIKLIK, NÖROFİBROMA: NÖROFİBRAMATOZİS TİP 1

D Sevinç, B Toker Kurtmen, EB Çığışar Kuzu

Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Cerrahisi Kliniği

Giriş

Nörofibromatozis Tip I (NF-1) en sık görülen otozomal dominant nörokutanöz hastalıktır. Periferik sinir sistemini ve cilt başta olmak üzere pek çok sistemi etkileyebilir. Gastrointestinal tutulum ise vakaların %10-25'inde görülür, lezyonların çoğu iyi huyluyken (%70) az sayıda vakada malign dejenerasyon görülebilir. Asemptomatik seyir nedeniyle gastrointestinal lezyonlar çoğunlukla göz ardı edilir.

Olgu

ÖYKÜ: NF-1 tanılı, SSS, göz, cilt ve GİS tutulumu nedeniyle takipli, 16 yaş erkek hasta, 20 gündür olan kolik vasıflı karın ağrısı, gaz gaita deşarjında zorlanma ve sağ alt kadranda şişkinlik şikayeti

ÖZGEÇMİŞ:

- 6 yıldır bağırsak anslarında diffüz duvar kalınlaşması nedeniyle gastroenteroloji takibi
- 2 sene önceki kolonoskopi
- Patoloji:** Nörofibrom ve ganglionöroma



Şekil 1. Terminal ileum mukozasında çok sayıda polipoid oluşumlar ve ülser alanlar

FİZİK MUAYENE:

- Vücut ağırlığı: 39 kg (<3p) Boy: 167 cm (<3p)
- Ciltte yaygın cafe au lait lekeleri, batında sağ alt kadranda hassasiyet ve ele gelen düzgün sınırlı, mobil kitle, bilateral hidrosel
- Organomegali yok, ek sistem bulgusu yok
- ❖ Laboratuvar değerlerinde ek patolojik bir bulgu yok

GÖRÜNTÜLEME:



Şekil 2. A.ADBG, B. Transvers BT C. Coronal BT D. Saggital BT

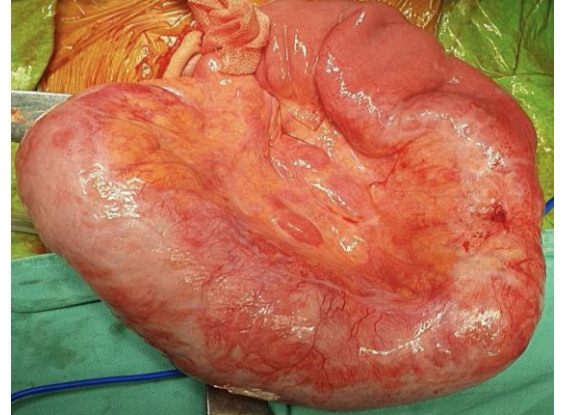
KONSEY: TOTAL EKSIZYON +/- BİYOPSİ

OPERASYON:



Patoloji: Uzun eksende 27 cm'lik kitle, diffüz ve polipoid ganglionöromatozis ve nörofibrom

Post Operatif Takip:
Herhangi bir komplikasyon yok, obstrüksiyon yok



Sonuç

NF-1'de GİS tutulumu olan olgularda yıllık endoskopi ve kolonoskopi takibi planlanmalıdır ve medikal tedavi başlanmalıdır. NF-1 ile takip edilen hastalara hastalığın prognozu ve özellikle GİS tutulumu olan hastalar obstrüksiyon ve malignite riskleri açısından detaylı bilgi vermek gereklidir.

Referanslar

- Garrouche N, Ben Abdallah A, Arifa N, et al. Spectrum of gastrointestinal lesions of neurofibromatosis type 1: a pictorial review. *Insights Imaging*. 2018;9(5):661-671. doi:10.1007/s13244-018-0648-8
- Matas-Nadal C, Soria X, Gonzalez-Farré M, et al. Abdominal tumors in patients with neurofibromatosis type I: Genotype-phenotype relationships. *Eur J Med Genet*. 2022;65(11):104609. doi:10.1016/j.ejmg.2022.104609

- Bu hastalarda ortaya çıkan iyi huylu tümörler her zaman bir miktar kötü huylu dejenerasyon riski taşıdığından bu tür tümörlerin cerrahi olarak eksizyonu savunulmaktadır.[7] Ancak ameliyat sonrasında bile malign dejenerasyon ve malignite gelişme riski ameliyat öncesi hesaplanamadığından benign asemptomatik tümörlerin cerrahi eksizyonu halen tartışmalıdır