

گزارش موردی

چکیده:

نوروفایبروماتوزیس ۱ یک بیماری اتوزومال دامیننت است با شیوع تقریبی ۱ در ۳۰۰۰ و ژنتیک لوکوس آن بر روی بازوی بلند کروموزوم ۱۷ قرار دارد. با این وجود نیمی از موارد سابقه فامیلی ندارند و ناشی از موتاسیون‌های جدید هستند. در این مقاله به معرفی یک مورد کیس شناخته شده NF1 می‌پردازیم که دارای یافته‌های متنوعی مربوط به این بیماری در سر و گردن می‌باشد.

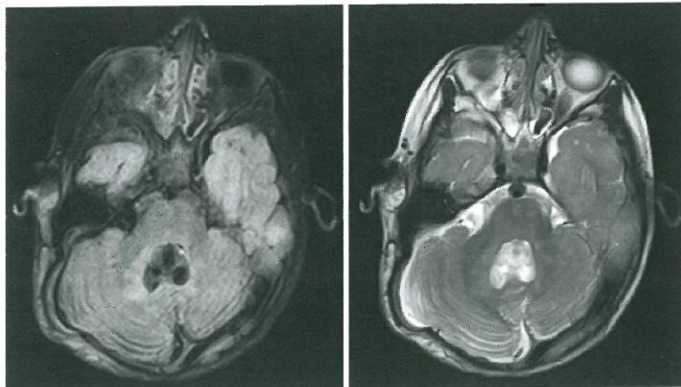
کلید واژگان: نوروفایبروماتوزیس، NF1

گزارش مورد:

بیمار کودک ۴ ساله که اولین بار در ۲ سالگی و سپس ۳ سالگی به دلیل توده‌های اسکالپ و نیز گردن برای MRI به مراکز دیگر در تهران و قم مراجعه کرده و با احتمال توده‌های Developmental در ۹۴/۱۱ تحت عمل جراحی و نمونه برداری قرار گرفته است که جواب پاتولوژی آن پلکسی فورم نوروفایبروما بوده است (ضمیمه ۱). مجدداً برای انجام MRI از مغز و گردن به مرکز تصویربرداری تابش پرتو مراجعه نموده است. با توجه به وجود یافته‌های متنوع از نظر NF1 در اینجا معرفی می‌شود.

در تصاویر بیمار چند یافته مهم داریم که عبارتند از:

۱- Focal areas of signal intensity (FAI) عبارتند از وجود نواحی با سیگنال bright در تصاویر T2WI در بازال گانگلیا (اغلب در گلوبوس بالیدوس)، تالاموس، اپتیک تراکت، ساقه‌ی مغز (به‌خصوص Pons)، مخچه و ماده سفید ساب کورتیکال.



در تصاویر T2WI و FLAIR این بیمار این نواحی را در قسمت مدیال نیمکره‌های مخچه و در مجاورت بطن‌ها و نیز در ساقه‌ی مغز می‌توان دید. اینها معمولاً در تصاویر T1WI ایزواینتنس بوده و بعد از تزریق کنتراست آنها نس

دکتر مریم مشایخی

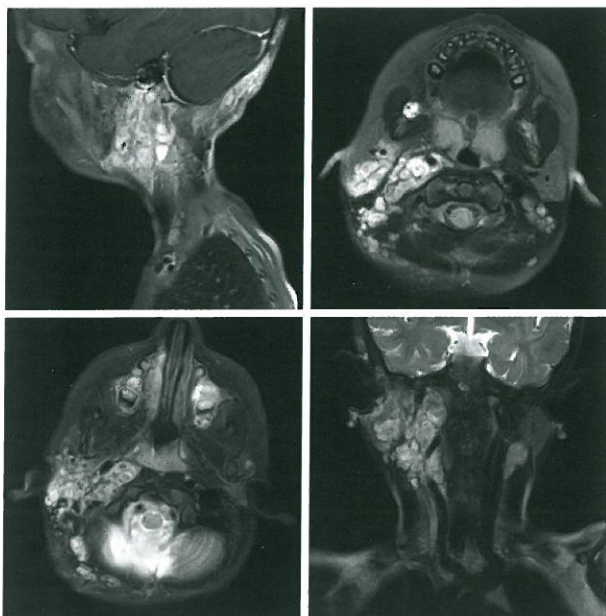
رادیولوژیست، مسئول فنی
مرکز تصویربرداری پرتو طب آزما
و تابش پرتو

دکتر سید کمال اسحق حسینی

فوق تخصص انکولوژی اطفال
هیئت علمی دانشگاه علوم پزشکی قم



۴- پلکسی فورم نوروفایبروما در گردن



پلکسی فورم نوروفایبروما یک تومور خوش خیم اعصاب پریفرال (WHO Grade 1) است و پاتوگنومونیک نوروفایبروماتوزیس تایپ ۱ (NF1) می باشد.

این باعث ابتلاء یک یا چند رشته عصبی مربوط به شاخه های اعصاب ماژور می شود.

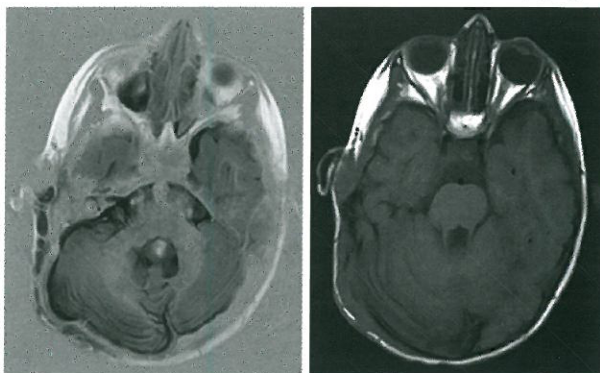
از نظر کلینیکال بیمار با یک توده زیر جلدی تظاهر می کند که حالتی شبیه یک کیسه پر از کرم (Bag of worms) دارد. اکثر مواقع به صورت توده های زیر جلدی است اما می تواند در هر قسمت از بدن اتفاق بیفتد و علائم آن اغلب ناشی از اثر فشاری لوکال است. در ۳۰٪ مبتلایان به NF1 دیده می شود و ریسک ترانسفورماسیون مالیگنانت در آن ۵-۶٪ است.

همانطور که در این بیمار ملاحظه می فرمایید یک پلکسی فورم نوروفایبروما بزرگ در سمت راست گردن وجود دارد.

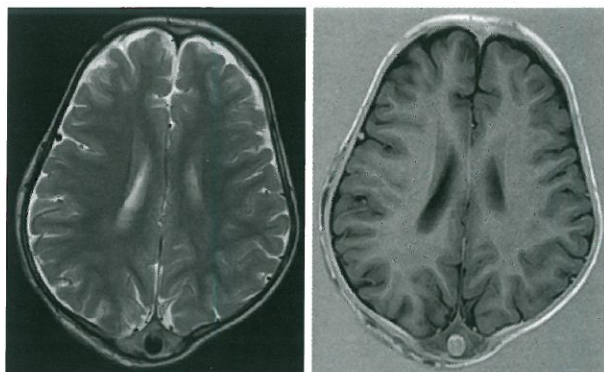
نمی شوند و به نظر می رسد ناشی از myelin vacuolization یا هامارتوما باشند. در بعضی از رفرنس ها به آن (NBO, neurofibromatosis bright object) نیز گفته می شود.

۲- دیفکت استخوانی در کالوارיום با ابتلا سوتور لامبدوئید. در بیماران مبتلا به NF1 طیف متنوعی از ضایعات Skull ممکن است دیده شود شامل دفورمیتی یا آسیمتری در استخوان های جمجمه و صورت و نیز دیفکت استخوانی در کالوارיום یا اریبت و نیز هایپراستوزیس و بزرگی فورامیناها در قاعده جمجمه ممکن است دیده شود.

همانطور که ملاحظه می فرمایید در این تصاویر یک دیفکت استخوانی در سمت راست در استخوان اکسی پیتال و سوتور لامبدوئید وجود دارد که منجر به پروترشن لوکال فضای ساب آرکنوئید و نیز مخچه در این محل گردیده است.



از سوی دیگر در این بیمار هایپراستوزیس شدید در اطراف بخش تحتانی سینوس ساژیتال فوقانی دیده می شود و استخوان در این ناحیه به شدت ضخیم شده است.



۳- یافته دیگر وجود توده های اسکالپ در محل فرونتوپاریتال و تمپورال راست در ناحیه پری اوریکولار است که نشانگر پلکسی فورم نوروفایبروما می باشد.

بحث:

نوروفایبروما توزیس ۱ یک بیماری اتوزومال دامیننت است با شیوع تقریبی ۱ در ۳۰۰۰ و ژنتیک لوکوس آن بر روی بازوی بلند کروموزوم ۱۷ قرار دارد. با این وجود نیمی از موارد سابقه فامیلی ندارند و ناشی از موتاسیون‌های جدید هستند.

برای تشخیص آن ۲ یا بیشتر از این کرایتریها باید وجود داشته باشد:

۱. شش یا بیشتر Café au lait spot.

۲. دو یا بیشتر از هر نوع نوروفایبروما و یا یک پلکسی فورم نوروفایبروما.

۳. اپتیک گلیوما.

۴. Freckling در ناحیه اگزیلاری یا اینگوینال.

۵. دو یا بیشتر Lisch nodule (هامار توم iris).

۶. دیسپلازی و فقدان بخشی از استخوان اسفنوئید یا دیسپلازی استخوان‌های بلند.

۷. وجود NF1 در فامیل درجه اول.

در اینجا به تظاهرات اینتراکرنیال NF1 اشاره می‌شود:

- Optic pathway glioma: شایع‌ترین اختلال مغز است و در ۱۵٪

از مبتلایان به NF1 دیده می‌شود می‌تواند یک یا دوطرفه باشد و وجود اپتیک گلیوما دوطرفه بسیار ساجستو برای NF1 است.

- آستروسایتما: به طور تی پیک low grade هستند و گاهی افتراق آنها از FAS1 و هامار توماسخت می‌شود، اما وجود آنها نسبت و mass effect به نفع تومور است.

- FAS1: که در بالا توضیح داده شد.

- اختلالات عروقی: تنگی یا انسداد و نیز آنوریسم در عروق اینتراکرنیال AVM.

- نوروفایبروما و پلکسی فورم نوروفایبروما.

وجود پلکسی فورم نوروفایبروما خیلی به نفع NF1 است و بیشتر در اربیت دیده می‌شود و از عصب VI منشأ می‌گیرد.

- دیسپلازی استخوانی: دیسپلازی بال اسفنوئید بسیار شایع است و حتی گاه باعث هرنی لوب تمپورال به داخل اربیت می‌شود.

دکتر سید کمال اسحق حسینی

نوروفایبروما یکی از شایع‌ترین اختلالات ژنتیکی در جوامع بشری است. تقریباً ۱ در ۲۵۰ نفر به این اختلال مبتلا هستند. مشخصه اصلی NF1 بروز تومورهای خوش خیم شامل نوروفیبروم - نوروفیبروم پلکسی فورم و گلیوم مسیر اپتیک است و همچنین گلیوم درجه پایین و نتوکروموسیتوم.

نوروفیبروم محیطی قبل از بلوغ بروز پیدا نمی‌کند ولی نوروفیبروم پلکسی فورم برعکس به نظر می‌رسد طبیعت مادرزادی داشته و در طول سال‌های اول زندگی بروز می‌یابد و عمدتاً در نواحی سر و صورت، پاراسینال، مدیاستن، خلف صفاقی دیده می‌شود که به شکل توده‌های عمقی بوده و پوست روی آنها هیپرپگمانته است. بسته به محل درگیری می‌تواند مهاجم باشد یا باعث اختلال عملکرد ناحیه گرفتار بشود که در این صورت جراحی کمک کننده خواهد بود ولی در کل درمان خاص و قطعی وجود ندارد.

بروز گلیوم که مسیر بینایی را درگیر کرده در کودکان بزرگتر مبتلا به NF1 بیشتر دیده می‌شود که به ۱۵ تا ۲۰٪ می‌رسد و در ۱/۳ موارد آنقدر بزرگ می‌شود که باعث اختلال در بینایی خواهد شد.

در مقابل ۳۰ تا ۷۰٪ کودکانی که گلیوم اپتیک دارند در اصل به NF1 مبتلا هستند بنابراین در همه کودکان درگیر NF1 باید MRI مغز و مسیر بینایی انجام شود و اگر تا سن ۶ سالگی درگیری عصب بینایی به وجود نیاید پیش آگهی عالی خواهد بود.

گلیوم‌ها در مناطق دیگر مغز هم ممکن است به وجود بیایند که می‌تواند درجه پایین یا بالا باشد. اندیکاسیون تصویربرداری شامل تغییر در نحوه سردرد، تشنج یا نقص عصبی جدید است.

یک ارتباط واضح بین NF1 و بدخیم‌های اطفال خصوصاً افزایش ریسک بروز گلیوم اپتیک و تومور غلاف عصب محیطی وجود دارد به طوری که نسبت به افراد معمولی جامعه، شانس بدخیمی‌های کودکان و سارکوم و لوسمی میلوزن ۶ تا ۸ برابر می‌شود.

ژن NF1 بر روی بازروی بلند کروموزوم ۱۷ شناسایی شده است و موتاسیون در این ژن در ۹۵٪ بیماران دیده می‌شود که البته در بیمار مورد بحث علیرغم وجود کرایتری‌های لازم موتاسیون این ژن منفی بود بنابراین تشخیص عمدتاً بالینی است.