

Nörokutanöz Melanozis

Uzm. Dr. Özgül Ekmekci
Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Nöroloji Anabilim Dalı

Yard. Doç. Dr. Ahmet Gökçay
Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Nöroloji Anabilim Dalı

Doç .Dr. Hatice Karasoy
Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Nöroloji Anabilim Dalı

Prof. Dr. Ayfer Ülkü
Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Nöroloji Anabilim Dalı

İletişim:
Dr. Özgül Ekmekci
Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi
Nöroloji Anabilim Dalı
Bornova, İzmir

Tel : 0232. 388 09 80
Fax : 0232. 388 09 80

Nörokutanöz Melanozis

ÖZET Nörokutanöz melanozis deride dev kıllı nevüs ve leptomeningeal melanosit infiltrasyonu ile karakterize bir sendromdur.

Bu yazıda nörokutanöz melanozisli iki ve dev kıllı nevüsü olan bir olgu sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: Dev kıllı nevüs , Nörokutanöz melanozis,

Neurocutaneous Melanosis

ABSTRACT Neurocutaneous melanosis is a syndrome characterized by giant hairy nevus and leptomeningeal melanocytocytic infiltration. in this article , two cases with neurocutaneous

melanosis and one with giant hairy nevus are presented.

Key Words: Giant hairy nevus, Neurocutaneous melanosis

GİRİŞ

İlk kez 1861'de Rokitansky tarafından tanımlanan Nörokutanöz Melanozis deride dev, kıllı, pigmente nevüs , buna eşlik eden çok sayıda küçük nevüsler ve leptomeninklerde melanosit infiltrasyonu ile karakterize bir nörokutanöz sendromdur.

Daha çok dermatologlara başvuran bu olgularda santral sinir sistemi tutulumuna bağlı olarak epileptik nöbetler, mental retardasyon, hidrosefali, psikiyatrik bozukluklar gelişebilir. Bu nörolojik tablolar sıklıkla çocuklukta gelişir ancak daha az oranda 2. ve 3. dekadlarda da ortaya çıkabilir. Ayrıca santral sinir sistemi ve deride malignite gelişmesi riski de vardır. Malignite gelişimi ve komplikasyonları ile ölümcül olabilen bu sendromun tanınması önemlidir.

Bu yazıda klinik ve radyolojik olarak nörokutanöz melanozis olarak düşünülen iki olgu ile yalnızca dev kıllı nevüsü olan bir olgu sunulmuştur.

OLGU 1

A G 10 yaşında kız çocuk. Nöbet geçirme nedeniyle başvurdu. Nöbetleri 2 yaşında başlamıştı. Çevreye şaşkın şaşkın bakınma, bu sırada yutkunma ve elbiselerini çekiştirme şeklinde günde 3- 5 kez olan yaklaşık 1-2 dakika süren kompleks parsiyel nöbetler ve ayda 2-3 kez

ortaya çıkan jeneralize tonik klonik konvülsiyon tanımlanmaktaydı. Prenatal, natal ve postnatal döneme ait bir özellik yoktu. Soygeçmişinde benzer bir hastalık tanımlanmıyordu. Anne baba arasında akrabalık yoktu.

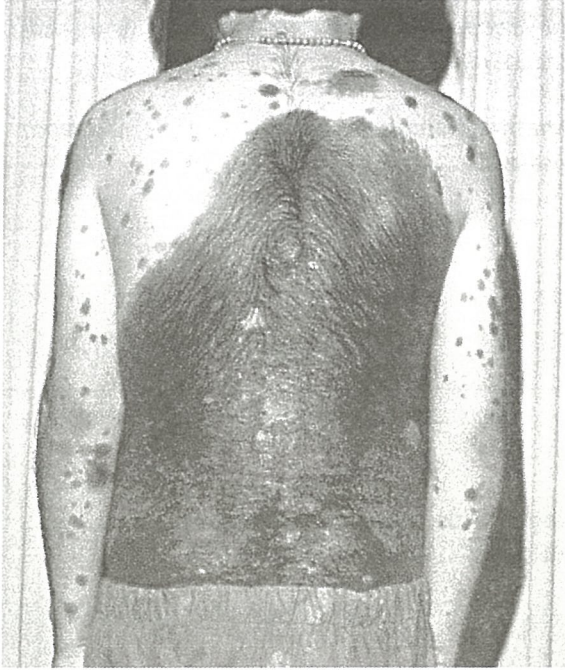
Fizik bakıda sırtta, gluteal bölgeye ve bacaklara uzanan üzeri kıllı, koyu renkte dev nevüs ve çevresinde, kol ve bacaklarda, yüzde çok sayıda çapları 1-5 cm arasında değişen satellit nevüsler gözlenmekteydi. (Resim 1)

Sol uyluğu sağa oranla 1.5 cm daha inceydi. Nörolojik muayenesinde ılımlı mental retardasyon dışında bulgu yoktu.

Rutin hematolojik, biyokimyasal incelemeler, akciğer grafisi ve batin ultrasonografisi normaldi. Elektroensefalografisinde sol sentroparietal bölgede epileptik bir fokus ve buradan kaynaklanan jeneralize epileptiform deşarjlar mevcuttu. Sol uyluğunun daha ince olması nedeniyle yapılan elektromyografisinde patolojik bulgu saptanmadı.

Kraniyal MR'da T1 ağırlıklı incelemede sol talamusta ve sol hipokampal bölgede kontrast madde tutan hiperintens lezyonlar saptandı. Bu lezyonlar melanositik infiltrasyon olarak yorumlandı. (Resim 2 ve 3) Spinal MR normal olarak değerlendirildi.

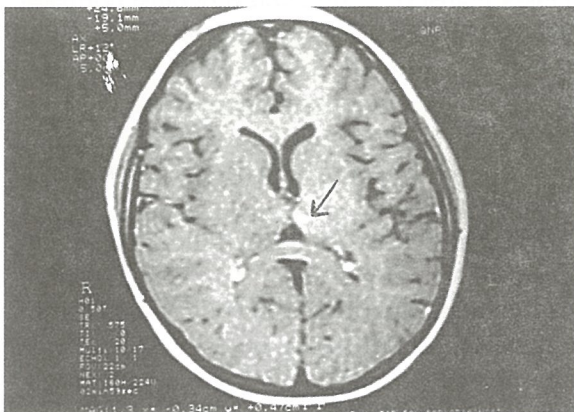
Olgunun nöbetleri fenitoin 150 mg/gün ,



Resim 1: Olgu 1'in deri lezyonları



Resim 2: Olgu 1'in Kontrastlı MR'ında T1'de sol hipokampal bölgede hiperintens lezyon



Resim 3: Olgu 1'in Kontrastlı MR'ında T1'de sol talamusda hiperintens lezyon

karbamazepin 600 mg/gün , fenobarbital 100 mg/gün ile kontrol altına alındı.

OLGU 2

G Ö 7 aylık kız çocuk. Doğduğundan beri kafasının sol tarafında saçlı deride dev nevüs olması nedeniyle nörolojik açıdan tarama yapılması amacıyla kliniğimize sevk edilmişti. Nörolojik yakınması yoktu.

Prenatal, perinatal ve postnatal dönemde herhangi bir özellik yoktu. Psikomotor gelişimi yaşına uygundu. Ailede benzer hastalık tanımlanmıyordu. Anne baba akrabalığı yoktu.

Fizik bakıda saçlı deride sol temporal, pariyetal ve frontal bölgeyi kaplayan yaklaşık 10 x 15 cm boyutlarda dev nevüs mevcuttu, bu bölgede saç rengi daha koyu renkteydi ve saç büyümesi daha hızlıydı. (Resim 4)

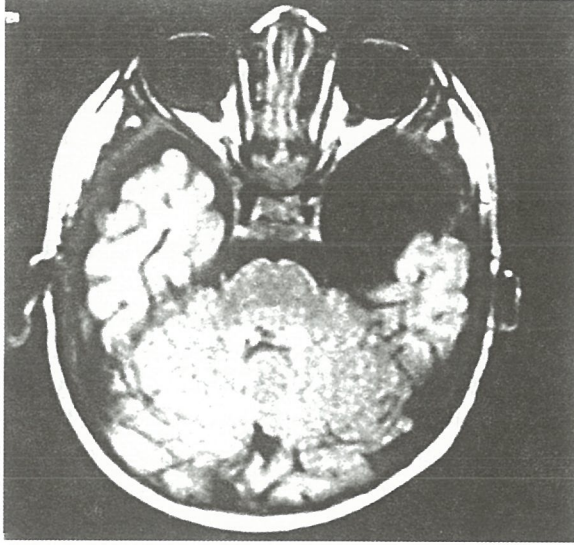


Resim 4: Olgu 2'nin saçlı derisindeki dev kıllı nevüs

Ayrıca gövdede 2 , sağ bacakta 4 adet çapları 0.5- 1 cm arasında değişen küçük nevüsler ve sağ ayak tabanında yaklaşık 2,5 cm çapında büyük bir nevüs mevcuttu. Nörolojik muayene normaldi.

Rutin hematolojik, biyokimyasal incelemeler, akciğer grafisi, batın ultrasonografisi,

elektroensefalografisi (uykuda) normaldi. Kontrastlı kraniyal MR'da sol temporal bölgede araknoid kist saptandı.(Resim 5)



Resim 5: Olgu 2'nin MR'ında temporal araknoid kist



Resim 6: Olgu 3'ün deri lezyonları

OLGU 3

A N U 4 yaşında kız çocuk. Nörolojik bir yakınması olmayan olgu, yüzde ve vücuttaki yaygın benler nedeniyle Dermatoloji hekimine başvurmuş, santral sinir sistemi tutulumu açısından incelenmesi amacıyla kliniğimize sevk edilmişti.

Prenatal, natal ve postnatal döneme ait bir özellik yoktu. Psikomotor gelişim basamakları normaldi. Soygeçmişinde benzer bir hastalık tanımlanmıyordu. Anne baba akrabalığı yoktu.

Fizik bakıda sırtta, gluteal bölgeye dek uzanan, kıllı, koyu renkli dev bir nevüs ve buna eşlik eden sırtta, kollarda, bacaklarda ve yüzde çok sayıda küçük (çapları 0.5- 5 cm arasında değişen) nevüsler gözleniyordu. (Resim 6)

Nörolojik muayene normaldi. Rutin hematolojik ve biyokimyasal incelemeler, akciğer grafisi ve batin ultrasonografisi normaldi. Elektroensefalografi (uykuda) ve kontrastlı serebral MR'da patoloji saptanmadı.

TARTIŞMA

Nörokutanöz melanozis tanı kriterleri 1972'de Fox tarafından tanımlanmış , 1991'de Kadonaga ve Frieden tarafından tekrar düzenlenmiştir.(4, 6) Bu düzenleme ile tanı kriterleri;

1) Geniş veya multipl konjenital nevüsler ile birlikte meningeal melanozis veya melanomanın bulunması. (Erişkinlerde dev nevüsün çapı en az 20 cm, yeni doğanlarda ve bebeklerde ise kafada en az 9 cm, vücutta 6 cm olmalıdır.)

2) Kutanöz melanom bulgusu yoktur. (Ancak meningeal lezyonları histolojik olarak benign olanlarda kutanöz melanom bulunabilir.)

3) Meningeal melanom yoktur. (Kutanöz lezyonları histolojik olarak benign olanlarda meningeal melanom bulunabilir.)

Deri bulguları oldukça tipiktir. Deride geniş ve çok sayıda konjenital melanositik nevüsler bulunur. Dev pigment lezyonlar sırtta, lumbosakral bölgede , gövdenin ön kısmında ya da saçlı deride özellikle oksipital bölgede bulunabilir. Bazı olgularda dev nevüs olmaksızın yalnızca çok sayıda konjenital nevüs bulunabilir.(6)

Olguların çoğunda nörolojik tutulum ilk 2 yaşta veya daha az sıklıkta 2. veya 3. dekadlarda

görölmeye başlar. Bebeklerde ve küçük çocuklarda en sık görölen nörolojik tablo hidrosefalidir. Literatürde bildirilen vakaların %64'ünde hidrosefali saptanmıştır. Bu tablo bazal araknoid sisternalarda melanotik hücre birikimi sonucu BOS akımında obstrüksiyon ve araknoid villuslarda BOS reabsorbsiyonunun bozulması, akuaductal stenoz ve foraminaların obstrüksiyonu sonucu oluşmaktadır. Puberteye doğru intrakraniyal kitle bulguları ve spinal kord kompresyonu bulguları görölebilir. Bazen epileptik nöbetler, psikiyatrik semptomlar, afazi, dizartri, sensorimotor deęişiklikler eklenebilir. Bazı olgularda Meckel divertikülü, üriner traktus anomalileri, rabdomyosarkom gibi neoplaziler de bildirilmiştir. (6)

Patogeneizde embriyonal nöroektodermin morfogenezinde konjenital bir hata olduęu öne sürölmektedir. Nöral kabartıdan deriye melanoblast öncülerinin aberran göçü ve mozaik olarak yaşayabilen bir letal genin etkisi sorumlu tutulmaktadır. (5, 6)

Otopsi çalışmalarında melanozis konveksitelerde, beynin tabanında, ponsun ve bulbusun ventral yüzünde, üst servikal ve lumbosakral kordda görölmüştür. Ayrıca vakaların yarısında intrakraniyal tümörler en sık frontal ve temporal loblarda olmak üzere gözlenmiştir. (4) Ko ve arkadaşları bir olguda pariyetal lobda tümör bildirmişlerdir. (8)

Olguların BOS sitolojisinde malign hücreler, melanin içeren hücreler ve serbest melanin granülleri görölebilir. BOS 'ta protein artışı, lökositöz ve melanin granüllerinin neden olduęu sarı renk görölebilir. (6, 7, 12, 13)

Geçmişte tanı otopsi çalışmalarında anatomopatolojik olarak konurken günümüzde BT ve gadolinumlu MR ile lezyonlar gösterilebilmektedir. (2, 3, 8, 9) MR'da T1 ağırlıklı incelemelerde leptomeningeal boyanmanın gösterilebildięi ayrıca bazı çalışmalarda leptomeningeal tutulumdan çok T1 ağırlıklı görüntülemelerde özellikle temporal loblarda serebellum, pons ve medullada yüksek sinyalli alanların saptandıęı ve bu bulguların asemptomatik olan olgularda bile gösterilebildięi bildirilmektedir. (2, 3) MR ile bazı olgularda kraniyal ve spinal araknoid kist, lipom ve Chiari tip 1 malformasyonu gibi ek anormallikler de görölmüştür. (2)

Sunulan olgulardan birinci olguda epileptik nöbetler ve MR bulguları ile nörolojik tutuluş mevcuttur. MR'da meningeal boyanma görölmemiş ancak talamusta ve hipokampusta kontrast tutan lezyonlar melanosit infiltrasyonu olarak deęerlendirilmiştir. Eaves ve arkadaşları da benzer şekilde bir vakada MR'da leptomeningeal tutuluş olmaksızın temporal lobda melanom bulunduęunu bildirmişler ve bunu Nörokutanöz melanozis'in bir varyantı olarak tanımlamışlardır daha sonraki çalışmalarda da MR'da leptomeningeal tutulum olmaksızın parankimal deęişiklikler tanımlanmıştır (1, 2, 3) İkinci olguda asemptomatik olmasına rağmen kraniyal MR'da sol temporal bölgede araknoid kist saptanmıştır. Olgumuzda parankimal ya da leptomeningeal lezyon saptanmasa da bu bulgu daha önce nörokutanöz melanozisli olgularda saptanan bir anormalliktir. (2) Üçüncü olguda ise nörolojik tutulum saptanmamıştır ancak literatürde de asemptomatik olan ve yalnızca postmortem tanı konabilen vakalar da bildirilmiştir. (10, 11) Ayrıca semptomlar 2-3. dekalarda çıkabildięinden takibi gerekmektedir.

Üç olguda da malign deęişim olasılıęı göz önüne alınarak kontrastlı MR ile periyodik izlemlerin güvenli bir yöntem olduęu düşünölmüştür.

KAYNAKLAR

- 1) Eaves F F, Burnstein F, Hudgins R et al. Primary temporal melanoma without diffuse leptomeningeal involvement ; a variant of Neurocutaneous melanozis. *Plast Reconstr Surg*-1995 ; 95: 133-135.
- 2) Frieden I J, Williams M L, Barkovich A J. Giant congenital nevi: Brain magnetic resonance findings in neurologically asymptomatic children. *J Amer Acad Dermatol*-1994; 31: 423-429.
- 3) Foster R D, Williams M L, Barkovich A J et al. Giant congenital melanocytic nevi: the significance of neurocutaneous melanozis in neurologically asymptomatic children. *Plast Reconstr Surg*-2001 Apr 1; 107 (4): 933-941.
- 4) Fox H. Neurocutaneous melanozis: Vinken P J, Bruyn G W, eds. *Handbook of clinical neurology*. Amsterdam : North Holland - 1972 ; Vol 14: 414 – 428.
- 5) Happle R. Lethal genes surviving by mosaicism: a possible explanation for sporadic birth defects involving the skin. *J Am Acad Dermatol*-1987 ; 16 : 899-906.

- 6) Kadonaga J N, Frieden I J. Neurocutaneous melanosis: Definition and review of literature. J Am Acad Dermatol-1991; 24: 747 – 755.
- 7) Kaplan A M, Habashi H H, Honelin L G et al. Neurocutaneous melanosis with malignant leptomeningeal melanoma Arch Neurol-1975; 32: 669-671.
- 8) Ko S F, Wang H S, Lui T N et al. Neurocutaneous melanosis associated with inferior vermian hypoplasia : MR findings. J Comput Assist Tomogr 1993 ; Vol 17 No 5: 691- 695.
- 9) Kudel T A , Bingham W T , Tubman D E. Computed Tomographic findings of primary malignant leptomeningeal melanoma in Neurocutaneous melanosis. AJR 1979; 133 : 950 – 951.
- 10) Pascual Castroviego 1. Neurocutaneous melanosis, Gomez M ed. Neurocutaneous diseases . Boston; Butterworth-1987 :329-334.
- 11) Slaughter J C, Hardman J M, Kempe L G et al. Neurocutaneous melanosis and leptomeningeal melanomatosis in children. Arch Pathol-1969; 88: 298-304.
- 12) Thomas C S, Toone B K, Rose P E . Neurocutaneous melanosis and psychosis. Am J Psychiatry-1988; 145: 649 – 650.
- 13) Van Heuzen E P, Kaiser C M, de Slegte R G M. Neurocutaneous melanosis with intraspinal lipoma. Neuroradiology -1989; 31: 349- 351.

