

TUBERÖZ SKLEROZ (ÜÇ OLGU NEDENİYLE)

Figen GÜRKÖK^a, Süleyman PIŞKIN^b, Tuncay ÇAĞLAR^c

ÖZET

Tuberöz skleroz otozomal dominant geçişli herediter bir hastaluktur. Adenom sebase, mental retardasyon ve epilepsi en sık rastlanan bulgularıdır.

Bu yazda, seyrek görülmeye nedeniyle üç tuberöz skleroz olgusu sunulmaktadır.

Anahtar Kelime: Tuberöz skleroz.

SUMMARY

TUBEROUS SCLEROSIS

Tuberous sclerosis is a dominantly inherited disorder commonly manifested includes adenoma sebaceum, mental deficiency and epilepsy.

In this article, because of its rare occurrence, three tuberous sclerosis cases are presented.

Key Word:Tuberous sclerosis.

GİRİŞ

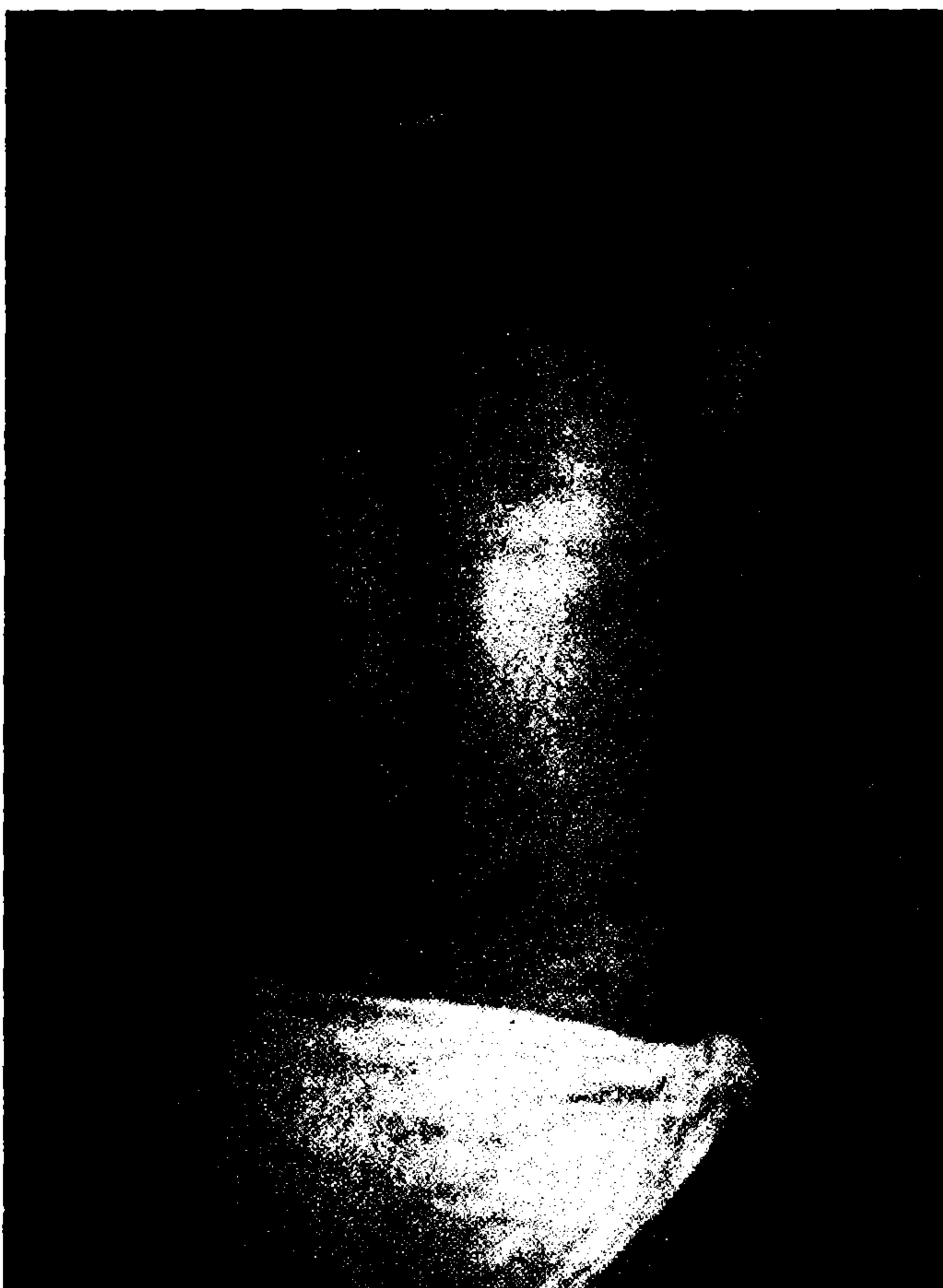
Tuberöz skleroz otozomal dominant geçişli, nörokütanöz sendromdur. Hastalığın Bourneville hastalığı ve epiloia gibi sinonimleri vardır. Epiloia kelimesi klasik triadı tanımlar: Epi:epilepsi, loi:düşük zekâ, a:adenom sebase (1).

Hastalıkta en sık deri ve santral sinir sistemi, daha az olarak kalp, böbrekler, GIS, karaciğer ve dalak tutulur (1, 2). İnsidansı 3-4/100. 000'dir. İrk ve cins ayrimı gözetmez (2).

^a Araş. Gör. Dr., Trakya Üniversitesi Tıp Fakültesi Dermatoloji Anabilim Dalı, EDİRNE

^b Doç. Dr., Trakya Üniversitesi Tıp Fakültesi Dermatoloji Anabilim Dalı, EDİRNE

^c Yrd. Doç. Dr., Trakya Üniversitesi Tıp Fakültesi Göğüs Hastalıkları Anabilim Dalı, EDİRNE



Resim I. Birinci olgunun klinik görünümü.

OLGULAR

Olgı 1: S. E. 9 yaşında, erkek. Polikliniğimize yüzündeki kabartılar nedeniyle başvurmuş. Bu kabartılar iki yıl önce çıkmaya başlamış, giderek çoğalmış. Özgeçmişinde 9 aylıkken konvülsyon öyküsü saptandı. Soygeçmişinde bir özellik yoktu. Dermatolojik muayenede nazolabial sulkusda ve alında, çapları 2-10 mm arasında değişen büyülüklerde, çok sayıda adenom sebase, sırtta, çapları 5 cm. ye kadar varan büyülüklerde hipopigmente maküller, lumbosakral bölgede sağda 5x10 cm büyülüğünde Shoegreen derisi, ensede ve sırtın üst bölümlerinde çok sayıda fibrom saptandı (Resim I).



Resim II. İkinci olgunun klinik görünümü.

Böbrek US'de tüm kortekste ince, noktasal, yaygın hiperekojeniteler, serebral CT'de lateral ventrikül hornları ve sağ ventrikül iki korpusunda periventriküler kalsifikasyon odakları görüldü. IVP'de ve PA akciğer grafisinde bir patoloji saptanmadı. Hasta psikiyatri konsültasyonunda hafif mental retardde olarak değerlendirildi. Nöroloji konsültasyonunda, hastanın takibi önerildi.

Olu 2 :S. B. 29 yaşında, kadın. Hasta zayıflama, çabuk yorulma ve sol yan ağrısı yakınmaları ile Göğüs Hastalıkları Polikliniği'ne başvurmuş ve tetkik için yatırılmış. Dermatoloji konsültasyonunda nazolabial sulkusda daha yoğun olmak üzere, yüzde çok sayıda adenom sebaseler, ayak parmaklarında periungual fibromlar ve gövdede 1-5 cm çaplar arasında değişen büyüklüklerde hipopigmente maküller görüldü (Resim II).



Resim III. Üçüncü olgunun klinik görünümü.

Özgeçmişinde 7 yaşında konvülsiyon geçirdiği saptandı. Soygeçmiş bir özellik taşımıyordu. Psikiyatri konsültasyonunda hafif derecede mental retardasyon saptandığı; serebral CT'de periventriküler kalsifiye tuberler; batın US'de böbrek lojunda kitle; AC grafisinde sol alt lobta homojen opasite ve sıvı hattı görüldü; torasentezde serohemorajik nitelikte sıvı alındı; Üroloji konsültasyonunda sol nefrektomi önerildi. Hastaya sol nefrektomi uygulandı ve histopatolojik olarak böbrekteki kitlenin sarkomatöz değişiklik gösteren angiomyolipoma olduğu saptandı. AC'deki kitle metastaz olarak düşünüldü.

Olgı 3: S. A. 17 yaşında, kadın. Hasta, yüzündeki kabartılar nedeniyle poliklinimize başvurmuş. Bu kabartılar 7-8 yaşında çıkmaya başlamış, büyüklükleri ve sayıları giderek artmış. Dermatolojik muayenede nazolabial sulkusda daha yoğun olmak üzere, yüzde çok sayıda adenom sebase ve boyunda çok sayıda fibrom saptandı (Resim III). Konvülsiyon ve epilepsi öyküsü alınmadı. Psikiyatrik muayenede patoloji saptanmadı. İstenilen tetkikler maddi yetersizlikler nedeniyle yaptırılamadı.

TARTIŞMA

Hastlığın deri belirtilerinden adenom sebase, olguların %90'ından fazlasında görülür (1). Shoegreen derisi gövdede, sıkılıkla lumbosakral bölgede yer alan 1-8 cm. çaplı, deriden hafif kabank yumuşak plaklardır, %40 hastada vardır (3). Koenen tümörü de denilen periungual fibromlar erişkin hastaların %50'sinde bulunur. Gingivada da benzer tümörlere rastlanır(3). Hipopigmente maküller hastaların %85'inde bulunur. Hastlığın diğer deri bulguları arasında fibromlar, cafe au lait maküller vardır (2).

Tuberöz sklerozda en sık görülen CT bulgusu çoğunlukla sol frontal lobda gyriform kalsifikasyondur (4). Serebral hemisferler çok sayıda hamartom ve tuberler içerirler, bunlar kalsifiye olabilirler. Epilepsi nöbetleri önemli bir belirtidir ve sıklığı mental retardasyonun ağırlığı ile orantılıdır (3). Hastaların %40-60'ında mental eksiklik, %80-90'ında nonspesifik EEG bozuklukları görülür. Tuberöz sklerozda saptanan diğer bulgular arasında, değişik oranlarda olmak üzere yaşamın erken yıllarında myoklonik kasılmalar (2), hepatik hamartomalar (5), kalp rhabdomyomu (6), renal anjiomyolipom (7), spontan pnömotoraks, hemoptizi, göğüs ağrısı ve dispne (8), optik veya retinal sinir hamartomaları (3), kemik anomalileri ve kemik kistleri vardır (3, 9).

Birinci ve ikinci olgumuz epilepsi, mental retardasyon ve adenom sebase bulgularıyla tuberoz sklerozun klasik triadını göstermektedir. Yine bu iki hastada beyinde kalsifiye tuberler, ayrıca tuberoz sklerozun diğer deri bulguları Shoegreen derisi ve hipopigmente maküller ile ikinci olguda Koenen tümörleri vardır.

Nefrektomi uygulanan ve histopatolojik olarak anjiomyolipomanın sarkomatöz değişikliği görülen ikinci olgu literatürde böyle bir malign değişime rastlanamaması nedeniyle ilginç bulundu.

KAYNAKLAR

1. Arnold HL, Odom RB, James WD. Some Genodermatoses. Arnold HL, Odom RB, James WD. eds. Andrews' Diseases of the Skin. 8th edit. Philadelphia, WB Saunders Co, 1990, 640-643.
2. Short MP, Adams RD. Neurocutaneous diseases. In: Fitzpatrick TB, Eisen AZ, Wolff K, Freedberg IM, Austen KF, eds. Dermatology in General Medicine. 4th edit. New York, McGraw Hill Book Co 1993 pp 2255-2259.
3. Lin AN, Carter DM. Hereditary cutaneous disorders. In: Moschella SL, Hurley HJ. eds. Dermatology. 3rd edit. Philadelphia. WB Saunders Co 1992 pp 1339-1344.
4. Sener SL, Meral A, Farmaka H, Kalender N. *CT of gyriform calcification in tuberous sclerosis*. Pediatr Radiol 22:525-6, 1992. 5-Jozwiak S, Pedich M, Rajszys P, Michalowics R. *Incidence of hepatic hamartomas in tuberous sclerosis*. Arch Dis Child 67: 1363-1365, 1992.

6. Raut NB, Norton JB, Patil AA. Bourneville's tuberous sclerosis associated with druble outlet right ventricle and infundibular pulmonary stenosis. J Assoc Physicians India 40: 469-70, 1992.
7. Taylor RS, Joseph DB, Kohaut EC, et al. Renal angiomyolipoma associated with lymph node involovement and renalcell carsinoma in patients with tuberous sclerosis. J Urol 141:930-32 1989
8. Valensi OJ, Miller RD, Williams DE, et al. Cystic disease of lungs in tuberous sclerosis. Clinicopathologic correlation including body plethysmorphic lung function test. Mayo Clin Proc 55: 547 1980.
9. Erel C, Arpinar H, Görgülü A, Ulutunçel H. Bir olgu nedeniyle Bourneville hastalığı. Trakya Üniversitesi Tıp Fakültesi Dergisi 5:203-211, 1988