

Fakomatozlar

Ahmet Sığırcı 

ÖĞRENME HEDEFLERİ

- Fakomatozlarda sık rastlanan radyolojik bulguların sistematik incelenmesi
- Fakomatozlarda tanı, tedavi ve takipte radyolojik bulguların değerlendirilmesi

Sığırcı A. Fakomatozlar. Trd Sem 2019; 7: 342-356.

GİRİŞ

İngilizcesi “Phakomatoses” olarak yazılan fakomatozlarda, “phakos” doğum işareti veya lekesi anlamındadır. 1920 yılında Alman göz doktoru van der Hoeve, “phakoma” kelimesini iki farklı benin göz lezyonu için kullanmıştır. Fakomatozlar veya nörokutanöz sendromlar, konjenital ve heterojen hastalık grubudur. Fakat yeni ve spontan mutasyonlar ile birliktelik gösterebilir. Genetik değerlendirme önemlidir. Primer olarak embriyolojik nöroektoderm yapıları içerir. Santral sinir sistemi (SSS) ve periferik sinirler sık tutulan kesimlerdir. Göz, deri ve bağ dokuları tutulumu mevcuttur [1-4].

Otuzdan fazla tanımlanmış fakomatoz lezyonları mevcuttur. Dört tanesi ana lezyonlar olup bunlar nörofibromatözis tip 1 (NF1) ve 2 (NF2), tüberskleroz kompleksi (TSK), Von Hippel-Lindau (VHL) sendromu ve Sturge Weber sendromudur (SWS) [1-4].

Radyolojik görüntüleme tanı koymada, bazı olgularda patognomonik bulguları göstermede, beklenmedik bir olguda klinik şüpheyi doğrulamada, ailesel tutulumun olmadığını göster-

mede ve takip değerlendirmede oldukça faydalıdır [1-4].

NÖROFİBROMATOZİS TİP 1 (NF1)

Von Recklinghausen hastalığı olarak da bilinir. İnsidansı 1:2600 ile 1:3500 arasındadır. Sinir kılıfının tutulumuyla karakterizedir. 17q 12 kromozomunda tutulum ile beraber kodlanan nörofibromin protein yapımında sorun oluşur. Nörofibromin tümör basılanmasının yanısıra, nöral kök hücre çoğalmasında, damar duvar bütünlüğünde, kemik oluşum ve yeniden modellenmesinde, myelinizasyonda, GABA salınımında rol oynamaktadır [1-5].

Klinikte en erken bulgu cafe-au-lait lekelelidir. Öğrenmede zorluk diğer sık ve önemli bulgudur. Tanı koymak için 2 veya daha fazla bulgunun olması gereklidir.

Bulgular

NF1’li birinci derece akrabalık; 6 veya daha fazla cafe-au-lait lekeleri; 2 veya daha fazla nörofibrom veya 1 adet pleksiform nörofibrom

İnönü Üniversitesi Turgut Özal Tıp Merkezi, Radyoloji Anabilim Dalı, Çocuk Radyolojisi Bilim Dalı, Malatya, Türkiye

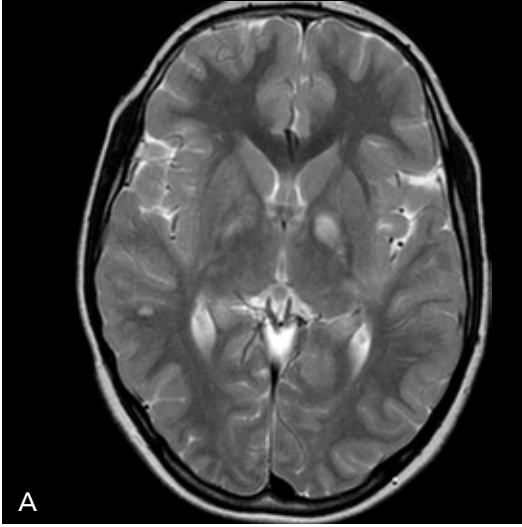
✉ Ahmet Sığırcı • asigirci@gmail.com

© 2019 Türk Radyoloji Derneği.
Tüm hakları saklıdır.

doi: 10.5152/trs.2019.813
turkadyolojiseminerleri.org

Tablo 1: NF1 tanı kriterleri

1	5 veya daha fazla cafe au lait lekesi	Post pubertal 1,5 cm veya daha büyük Pre pubertal 0,5 cm veya daha büyük
2	İki veya daha fazla nörofibrom veya Bir adet pleksiform nörofibrom	
3	Aksiller / inguinal çillenme	
4	Optik yolak gliomu	
5	İki veya fazla Lisch nodülü Ayırıcı kemik lezyonu	Benin iris hamartomu Sfenoid kemik displazisi
6		Uzun kemik incelme veya displazisi
7	NF1 olgusuyla birinci derece akrabalık	



Resim 1. A, B. NF1 tanılı 7 yaş kız olguda T2 sekanslarda (A) bilateral globus palliduslarda ve (B) bilateral serebellar dentat nükleuslarda hiperintens lezyonlar izlenmekte.

(PNF); optik yol gliomu; kemik displazisi; aksiller veya inguinal çillenme; 2 veya daha fazla Lisch nodülleri (Tablo 1) [1-5].

%30-65 oranında bilişsel bozulmalarla birlikte. Özellikle çocuklarda öğrenmede güçlük şeklinde bulgular izlenmektedir. Olgular da NF1 klinik yansımaları standart olmayıp farklılıklar göstermektedir. Olguların birisinde kifoskolyoz belirginken diğerinde renal arter stenozuna bağlı hipertansiyon baskın bulgu olabilir. SSS bulguları NF1'li olguların yaklaşık %15-20'sinde izlenmektedir [1-5].

Görüntüleme bulguları içerisinde beyaz cevher (BC) lezyonları önemli yer işgal eder.

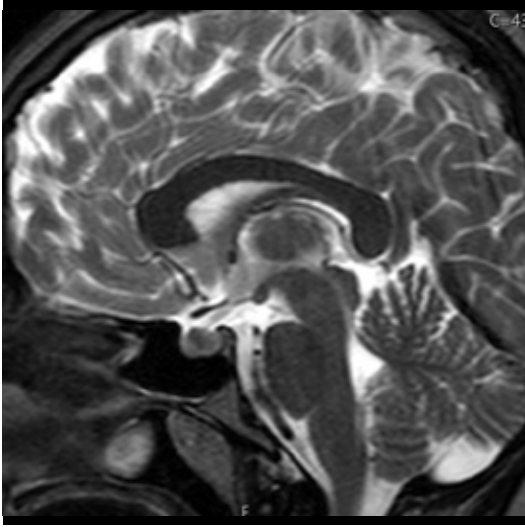
Serebellar dentat çekirdekler, özellikle globus pallidus, talamus, beyin sapı, pons, orta beyin ve hipokampus tutulumları önemlidir. Genelde kitle etkisi olmayan, T2 hiperintens, T1 izo veya hiperintens, kontrastlanmayan, difüzyon artışı gösteren lezyonlardır (Resim 1). Kontrastlanma veya kitle etkisi düşük dereceli gliom anlamına gelir. Lezyonlar gerileme gösterir. Özellikle 15 yaş sonrası yeni lezyonlar izlenmez. Myelinlerde vakuolizasyon oluşur. 6 ay ve 1 yıl aralarla lezyon takipleri özellikle MRG ile yapılabilir. Astrositom gelişme olasılığı mevcuttur. Özellikle korteks ve subkortikal BC yerleşimli lezyonlar tümöral hadise açısın-

dan yakından takip edilmelidir. Kontrastlanma, difüzyonda kısıtlanma, perfüzyonda r CBV artışı, MRS kolin yükselmesi önemli bulgulardır. Korpus kallozum ve BC hacimleri artar. Büyük korpus kallozum ile zeka arasında negatif ilişki saptanmıştır (Resim 2) [1-5].

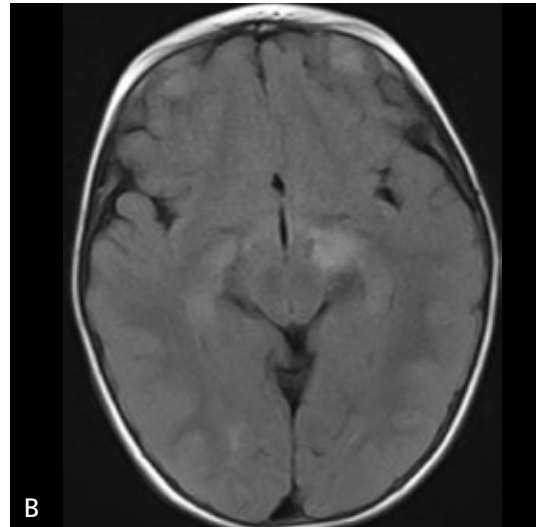
Optik gliomlar en önemli primer bozukluktur. Optik gliomlu olguların çoğu NF1'li olmasına rağmen, NF1 olgularının %20'sinde optik gliom vardır. Görme kaybı, puberte prekoks gibi bulgular optik gliomlu olguların %30-50'sinde

izlenir. Çoğu 7 yaş öncesinde izlenir. **Bilateral optik gliom NF1 için patognomoniktir. Optik sinir tutulumu prognoz açısından, kiazma ve optik yolaklar gibi posterior kesim tutulumuna göre daha iyidir (Resim 3) [1-5].** Çoğu pilositik astrositomdur. Sadece optik sinir tutulumu olabileceği gibi kılıfla beraber ikili tutulum da olabilir. Kitleler geri dönüşümlü olup düzelebilmektedir. Tortioze, kıvrımlı optik sinirler izlenir. Optik kanalda büyüme ve benin kemik yeni modellenmesi izlenir. Görüntüleme özellikle yağ baskılı ve kontrastlı MRG çok faydalıdır. Yağ baskılı sekanslar ile özellikle kimyasal kayma artefaktı azaltılır ve sinir daha net değerlendirilir. Kitle uzanımı süperiorda hipotalamus, forniks ve septum pellidum; lateralde temporal loblar; posteriorda optik yolaklar; inferiorda serebral pedinküller ve beyin sapı olarak izlenebilir. T1 hipointens, T2 hiperintens, heterojen kontrast tutan lezyonlar şeklindedir. Optik sinir çevresi BOS miktarı artışı mevcuttur [1-5].

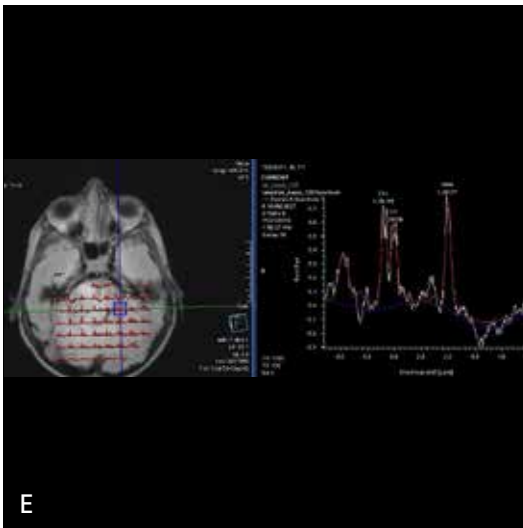
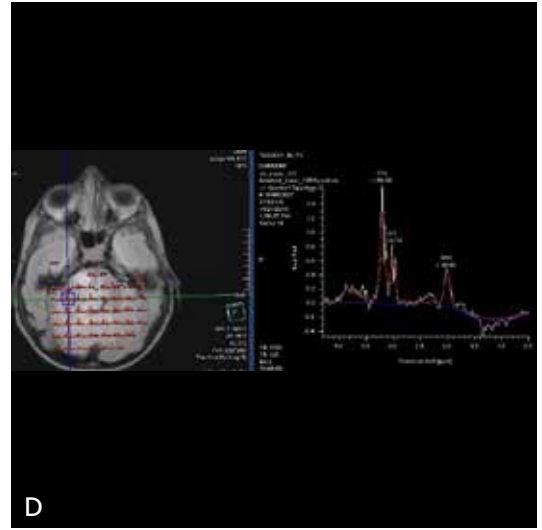
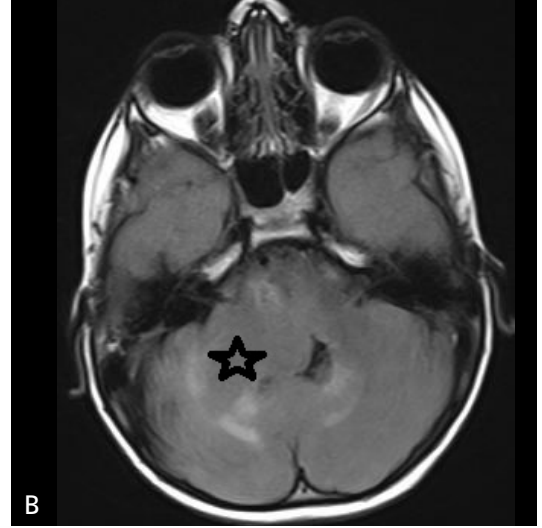
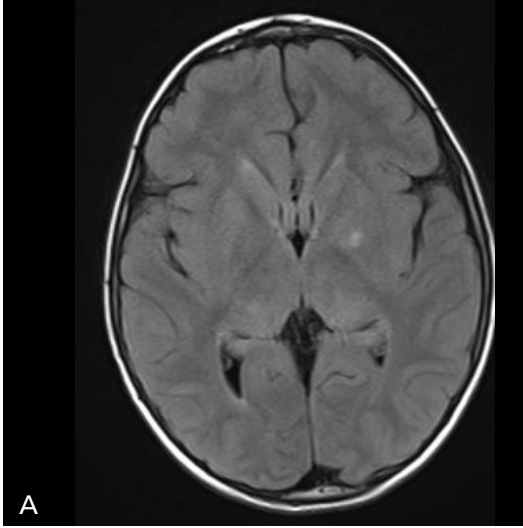
Astrositomlar genel topluma göre NF1 olgularında daha sıktır. Genelde düşük dereceli olup suprasellar bölge en sık tutulum yeridir. Beyin sapı diğer sık tutulum yeri olup genelde tedavi ihtiyacı gerekmez. Beyin sapında medulla en sık yerdir. Tektum tutulumu en iyi prognoza sahip lokalizasyondur. Gliomların gradelemesinde MR spektroskopisi (MRS) fay-



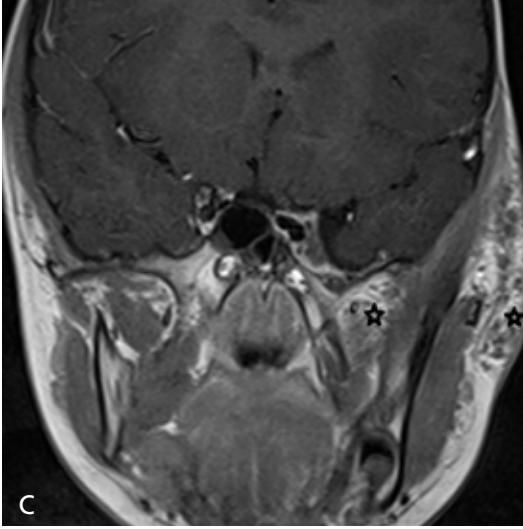
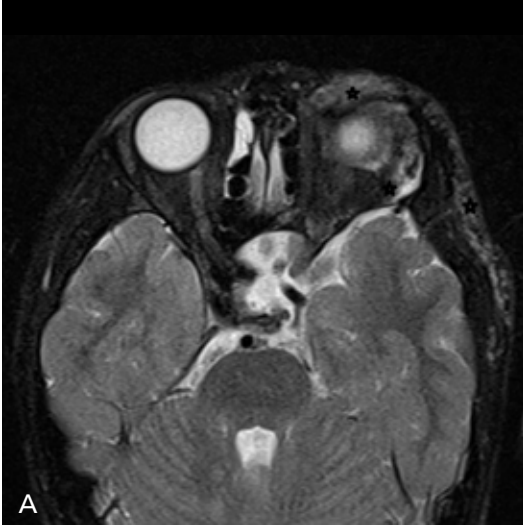
Resim 2. NF1 tanılı 10 yaşında mental retarde kız çocuğunda kalınlaşmış korpus kallozum izlenmekte.



Resim 3. A, B. 4 yaşında erkek çocukta (A) inversiyon recovery sekansında optik kiazma seviyesinde (ok) (B) FLAIR sekansında posterior optik yolaklarda gliom lezyonları izlenmektedir.



Resim 4. A-E. 7 yaşında erkek çocuk NF1 ile takipli olup (A) globus pallidus lezyonları yanı sıra (B) beyin sapı ve sağ brakium pontiste 4. ventrikülü sağ taraftan daraltan (yıldız) (C) heterojen kontrast tutulumu gösteren gliom lezyonu mevcut. MRS (D) lezyon ve (E) karşılığı simetrik parankimden yapılmış olup lezyonda belirgin NAA azalması izlenmekte.



Resim 5. A-C. 8 yaşında NF1 tanılı erkek çocukta (A) yağ baskılı T2 ve (B) kontrastlı yağ baskılı T1 ve (C) koronal kontrastlı T1 sekanslarda sol periorbital, zigomatik kemik ve temporal cilt ve ciltaltı bölgesinde kalınlaşmalar ve heterojen kontrast tutulumu gösteren pleksiform nörofibrom (yıldız) lezyonu izlenmekte.

da sağlamakta olup kolın artışı, kreatin ve NAA azalması grade artışının göstergelerindedir (Resim 4) [1-5].

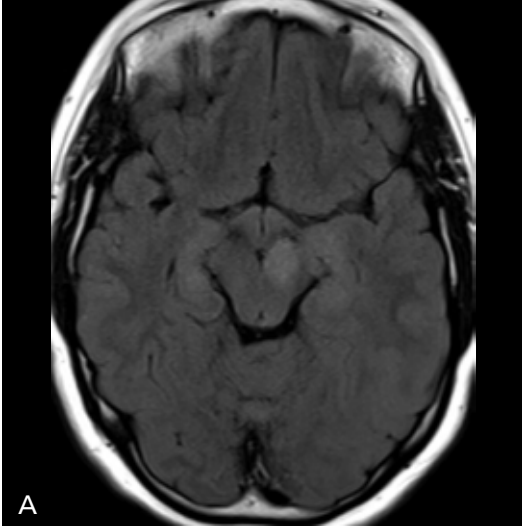
Optik gliomların yanısıra sfenoid kanat displazileri, pulsatil eksoftalmus, buftalmos (glob büyümesi) ve intraorbital uzanımlı PNF görülebilir. Sfenoid displazi temporal lobların orbitaya doğru herniasyonuna yol açar. Temporal lob pulsasyonları pusatil ekzoftalmusa yol açar.

NF1 olgularında nörofibromlar sıkça izlenir. Lokalize, yüzeysel ve derin yerleşimli, difüz PNF şeklinde alt gruplara ayrılan nörofibromlar, benin periferik sinir kılıfı kitleleridir. En sık orbitalar, baş ve boyun, vertebra ve paravertebral yumuşak dokular tutulur. MRG'de

T1 hipointens, T2 hiperintens olup heterojen kontrastlanırlar. T2 sekansda santrali hipointens, periferi hiperintens olan nörofibrom hedefe benzeyen bu görünümüyle şivannomdan ayrılır [1-5].

PNF'ler, sinir fasikülleri ve periferik sinirlerin uzun aksı boyunca kalınlaşmış liflerden oluşan ağ şeklindedir. T2 MRG görüntülerde hipointens septalı, kontrastlı tetkiklerde heterojen kontrastlanan, infiltratif lezyonlar şeklindedir (Resim 5). En sık orbita, kafa tabanı ve vertebra tutulumu gösterir. PNF, %10 malinleşme potansiyeli olduğundan önemlidir [1-5].

NF1 intrakranial damarları etkiler fakat damarsal bozukluklar oldukça nadirdir. En sık



Resim 6. A, B. 10 yaşında kız olguda (A) FLAIR sekansında serebral pedinkül ve bilateral ambient sistern çevresi parankimde intens odaklar ve (B) MR anjiyografide sağ orta serebral arter (ok) distal dallarında belirgin olmak üzere kalibrasyon azalması izlenmekte.

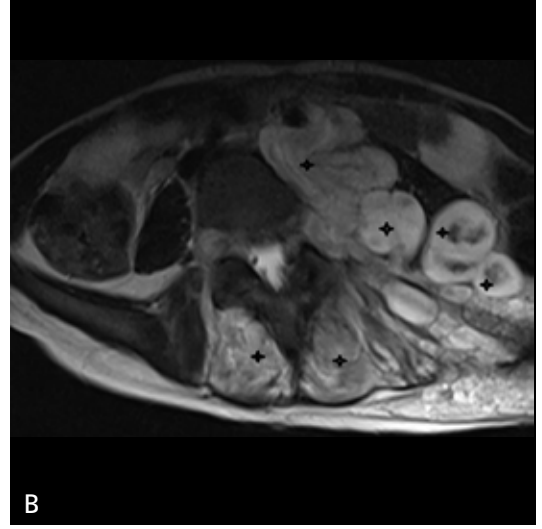
stenoz veya tıkanıklık izlenir. Genelde intima ve düz kas proliferasyonuna sekonder olup karotis, proksimal orta serebral veya anterior serebral arter sık etkilenir (Resim 6). Lenti-külostriat arter genişlemeleri Moyamoya hastalığına yol açabilir. Optik sinir veya kiazma gliomları radyoterapisine sekonder damarsal etkilenim olabilir. Arteriovenöz malformasyonlar, fistül, dolikoektazi ve anevrizmalar oluşabilir [1-5].

NF1 vertebra bulgusu, multipl ve bilateral intraspinal ve paraspinal nörofibromlar şeklindedir. Lezyonlar intradural veya ekstradural yerleşimlidir. Küçük lezyonlar T2'de hiperintens ve belirgin kontrastlanırlar. Büyük lezyonlar heterojen görünümündedir. Nörofibromlar T2 görüntülerde, santrali hipointens, periferi hiperintens 'hedef bulgusu' şeklindedir (Resim 7). Nöral foramenden uzanıp benin kemik yeni modellemeye sebebiyet verirler. Malin periferik sinir kılıfı tümörü görülme olasılığı %5'dir. Bu lezyonlar daha büyük, heterojen görünümde olup santral nekroz alanıyla beraber hızlı büyüme sergilerler. Büyük retroperitoneal PNF'ler malin dejenerasyona daha yatkındır. Kifoskolyoz, ektazik dura, arka vertebra korpus konkavlaşması, lateral torasik meningesel saptanan diğer vertebra bulgularıdır [1-5].

NÖROFİBROMATOZİS TİP 2 (NF2)

Kromozom 22'de mevcut bozukluklar ile birliktedir. Merlin diye adlandırılan proteini kontrol eden bu kromozom, hücre yapışkanlığı (adhesion) ve dolayısıyla hücre büyümesi için önemli rol oynamaktadır. NF2, otozomal dominant olup en belirgin lezyon bilateral vestibüler şivannomlardır. Çocuklarda havale ve fasial sinir palsisi en önemli klinik bulgulardır. Kranial şivannomlar, olguların %60'ında izlenebilir. %65 olguda kutanöz sinir kılıf tümörleri izlenebilir. Olguların %50'sinde subkapsüler kataraktlar mevcuttur. **Özellikle çocuk olguda subkutan tümörler ve katarkt birlikteliği NF2 tanısını öncelikli olarak düşündürmelidir.** Şivannom ve menenjiomlar spinal bölgede de izlenebilir. Tanı koymada özellikle kontrastlı MRG oldukça faydalı olup yoğun kontrastlanan şivannom ve menenjiomlar küçük boyutlarda olsalar bile rahatlıkla gösterilebilirler (Resim 8) [1-5].

NF2 olgularında intra ve paraspinal sinir kılıfı tümörleri sıkça izlenmektedir. Çoğunluğu ekstraparaspinal olduğundan olgular genelde kord basısı ile ilgili semptomlarla başvuru yaparlar. Özellikle koronal kesitli görüntüler sinir kök kitleleri ve kordla olan ilişkileri göstermede faydalıdır. T1'de nöral dokuy-



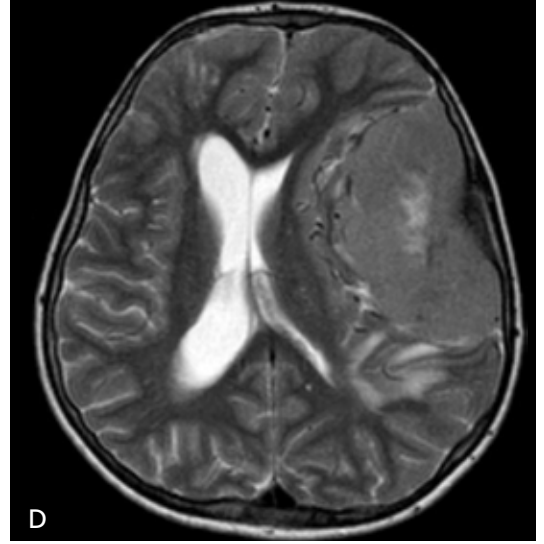
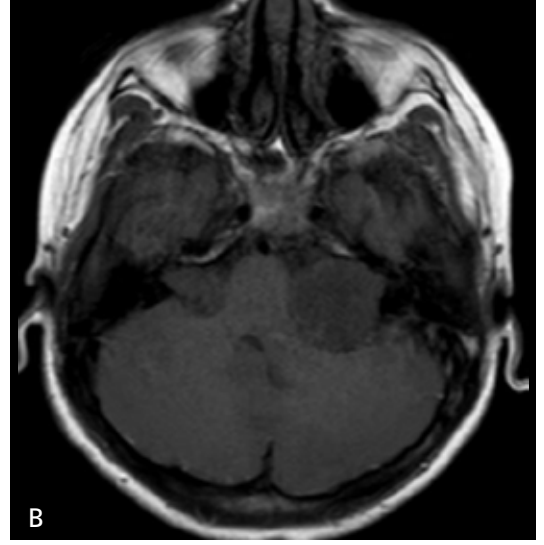
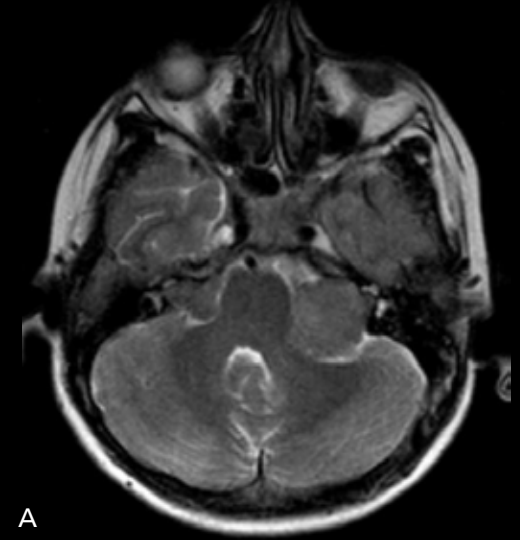
Resim 7. A-C. 12 yaşında NF1 tanılı olguda lumbosakral bölgede, foramen kaynaklı (A) yağ baskılı T2, (B) aksiyel ve (C) koronal T2 sekanslarda santrali hipointens, çevresel hiperintens çok sayıda nörofibrom lezyonları (yıldız) izlenmekte.

la izointens olan kitleler, T2'de hiperintens, postkontrast homojen tutulum gösterir şekilde izlenirler. Kord içerisinde en çok izlenen kitleler endimomlardır. Genelde konus medullaris ve filum terminale yerleşimlidir. Kontrast vermeksizin endimomla siringohidromiyelinin ayrımı yapılamayabilir. Santral yerleşimli, kontrastlanan ve keskin sınırlı lezyon öncelikle endimomu düşündürmelidir. Menenjiomlar intradural, ekstrapendimaller yerleşimli olup kord ile genelde izointensdirler. Korda, komşu kemik dokulara bası etkisi oluşturan menenjiomlar homojen kontrastlanırlar [1-5].

TÜBEROSKLEROZ KOMPLEKSİ (TSK)

Multisistem, hamartomatöz, nörokütanöz bir patolojidir. Sık tutulan organlar beyin, deri, kalp, böbrek, akciğer ve retinadır. Klasik triadı fasial adenoma sebaceum, epilepsi ve zeka geriliğidir. Kortikal tüberler, subependimal nodüller, BC bozuklukları, retinal bozukluklar, kalpte rabdomiyom, lenfanjioleiomyomatozis, renal anjiomiyolipom ve deri lezyonlarıyla beraber tanı koymada önemlidir [1-4, 6-9].

TSK1 ve TSK2 gen mutasyonlarının gösterilmesi tanı koymada yeterli kabul edilmekte-



Resim 8. A-D. 13 yaşında NF2 tanılı erkek olguda (A) T2, (B) T1 ve (C) kontrastlı MRG sekanslarda bilateral internal akustik kanallarda kontrast tutulumu gösteren şivannom lezyonları ile birlikte (D) sol frontoparietal ekstraaksiyel yerleşimli menenjiom lezyonu izlenmekte.

dir. Fakat, genetik değerlendirme %25 olguda tanı vermekte yetersiz kalır. Klinik kriterler TSK tanısı koymada faydalıdır. TSK tanısında, 1 majör veya 2 veya daha fazla minör bulgu yeterli kabul edilmektedir (Tablo 2).

Kortikal Tüberler

TSK'ya özgü bir lezyon olmayıp başka patolojilerde de görülebilir. TSK'lı olguların %95'inde, kortekste, benin hamartomatöz lezyonlardır. Epilepsi, bilişsel bozukluklar ve

davranışsal anormalliklerle yakın ilişkilidir. T1 MRG görüntülerde iyi sınırlı hipointens, T2 hiperintens lezyonlar şeklindedir [6-9].

Subependimal Nodüller

TSK'da sık izlenen, hamartomatöz büyümelelerdir. Benin olan bu lezyonlar subependimal büyük hücreli astrositoma (SBHA) dejenerasyon gösterebilir. **Kortikal tüberlere göre %88 oranında kalsifikasyon gösteren subependimal nodüllerin tanısında BT faydalıdır.** T1 MRG'de

Tablo 2: Tüberoskleroz kompleksinde majör ve minör özellikler

Majör özellikler	Minör özellikler
Fasial anjiofibromlar	Diş minesinde çoklu çukurlar
3 veya fazla hipomelanotik maküller	Hamartomatöz rektal polipler
Kortikal tüberler	Kemik kistleri
Subependimal nodüller/astroisitomlar	Serebral beyaz cevher radyal migrasyon hatları
Retinal hamartomlar	Multipl böbrek kistleri
Lenfanjioleiomyomatozis	Gingival fibromalar
Böbrek anjiomyolipom	Konfeti deri lezyonları
Kardiak rabdomyomlar	Retinal akromatik yamalar
Bağ dokusu nevüleri	
Sub/periungual fibromlar	

orta intensitede, T2'de izo veya hiperintens izlenir [6-9].

Subependimal Büyük Hücreli Astrositoma

Yavaş büyüyen iyi prognozlu lezyondur. Ventrikül tıkanması ve hidrosefaliye yol açar. T1 görüntüde kortekse göre izo veya hipointens, T2 görüntüde izo veya hiperintensdir [6-9].

BC bozuklukları

Kortikal tüberlere eşlik eden yüzeysel bozukluklar, radial göç (migration) çizgileri ve kist benzeri BC lezyonları izlenir. Yüzeysel BC lezyonları T2 hiperintens, T1 hipointensdir. Radial göç çizgileri ince, düz veya açılı T2 hiperintens, T1 izo veya hipointens lezyonlar şeklindedir. Kist benzeri BC lezyonları derin BC'de, ventriküle komşu, BOS intensitesinde odaklardır (Resim 9) [1-4, 6-9].

VON HIPPEL LINDAU (VHL) SENDROMU

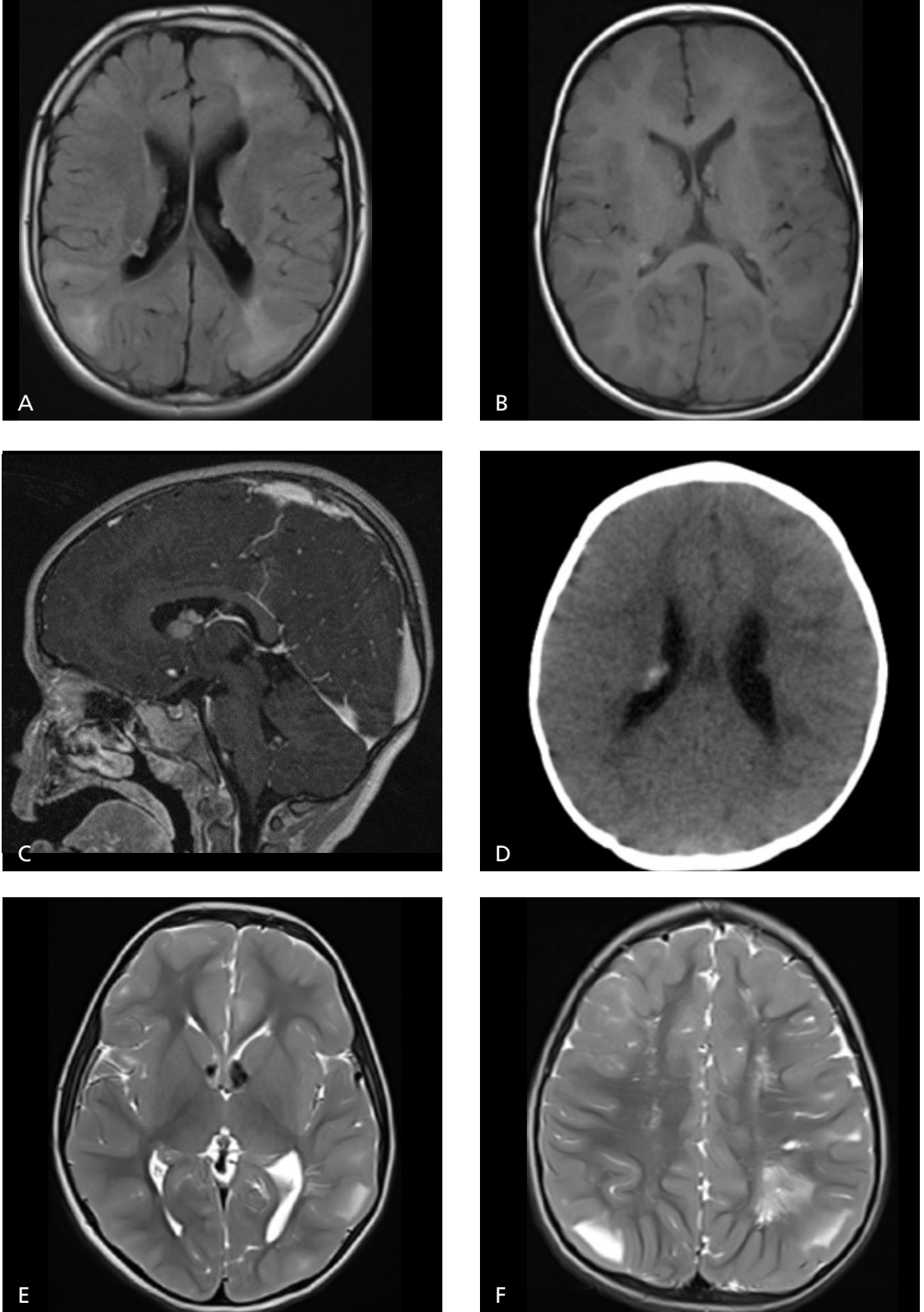
Hereditör, otozomal dominant, tümöral sendromdur. 3. (üçüncü) kromozom kısa kolundaki, VHL tümör baskılayıcı gen mutasyonları sonucu gelişmektedir. Görülme sıklığı 1:36000

ile 1:50000 arasındadır. Olgularda, farklı sistemlerde, çok sayıda benin ve malin tümörler gelişir. SSS, böbrekler, sürrenal bez, pankreas ve üreme organları tümörlerin sık görüldüğü organlardır. En sık görülen tümör beyin, spinal kord ve retinadaki hemanjioblastomdur. Berrak hücreli böbrek hücreli karsinom, feokromasitoma ve paragangliomlar, pankreas nöroendokrin tümörler diğer tümöral lezyonlardır [1-4].

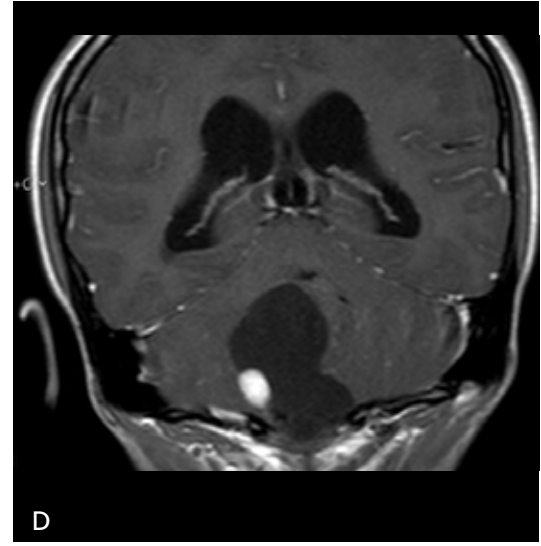
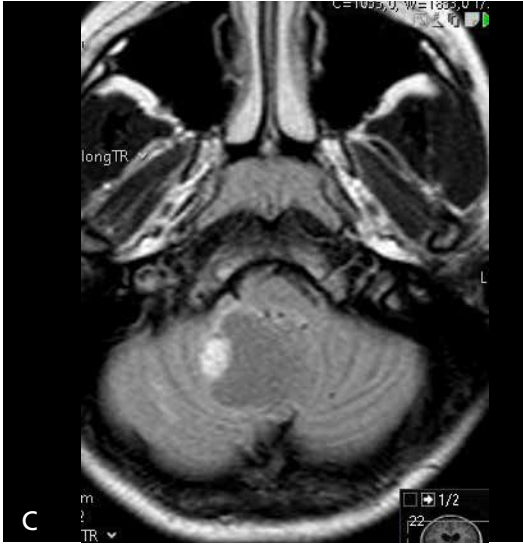
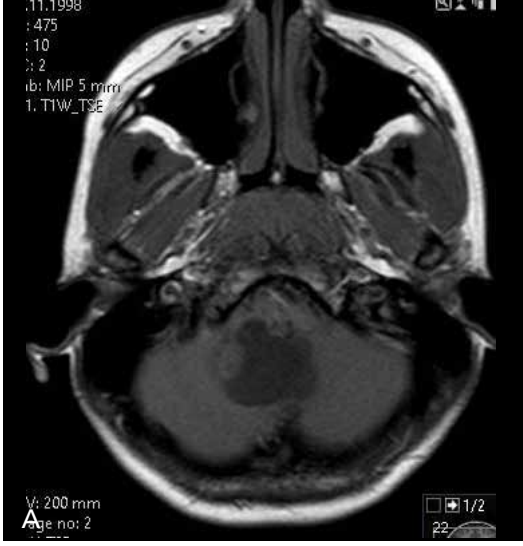
SSS Hemanjioblastomlar

VHL olgularının %60-80'inde görülen en sık tümördür. 9 ila 78 yaşları arası sıkça izlenir. Kitle genelde benindir fakat komşu yapılarda bası etkisiyle mortalite gösterebilir. Serebellumda (%16-69), beyin sapında (%5-22), spinal kordda (%13-53), kauda ekuinada (%11) ve supratentoryal (%1-7) bölgede görülür. Tümör büyümesiyle, kitle etkisi ortaya çıkar. Yavaş veya hızlı büyüme gösterebilirler. 4 alt gruba sınıflandırılmıştır: tip 1 (%5), makroskopik nodül olmaksızın basit kist; tip 2 (%60), mural nodüllü kist; tip 3 (%26), solid tümör; tip 4 (%9), küçük kistler içeren solid tümör [10-11].

Görüntüleme için tercih edilen yöntem kontrastlı MRG'dir (Resim 10). 2 mm boyuttaki lezyonlar bile kontrastlanırlar. **Serebellar hemanjioblastom varsa muhakkak spinal kord lezyon açısından taranmalıdır.** Spinal lezyon



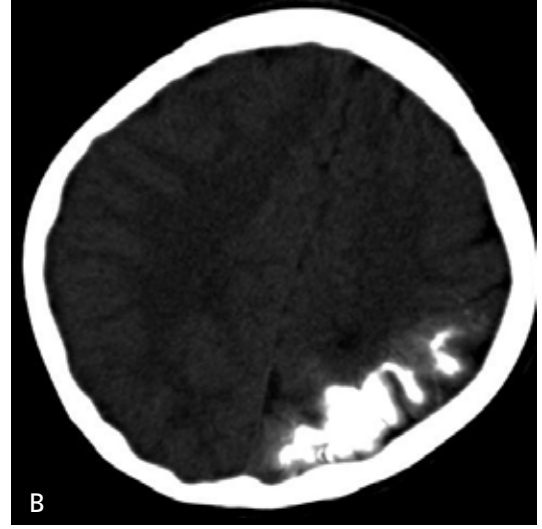
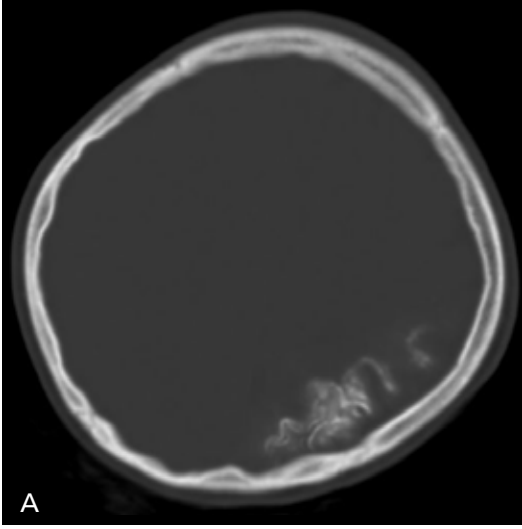
Resim 9. A-F Farklı yaşlardaki tüberoskleroz kompleksi tanılı olguların (A) FLAIR, (B) T1 kontrastsız ve (C) kontrastlı sekanslar da kortikal tüberler ve intens subependimal nodüller, (D) BT'de ve (E) T2 sekansında kalsifiye subependimal nodüller ile (F) T2 sekansda tüberler ile beyaz cevher çizgilenmeleri izlenmekte.



Resim 10. A-D. 14 yaşında kız olguda (A) T1, (B) T2, (C) FLAIR, (D) koronal kontrastlı sekanslarda kontrastlanan mural nodül içeren kistik tip 2 hemanjioblastom lezyonu izlendi.

ayırıcı tanısında, pilositik astrositom, araknoid kist, metastaz ve medulloblastom düşünülmelidir. Dünya sağlık örgütüncce grade 1 tümörler olarak kabul edilmiştir. İnce kapsül içerisinde kırmızı damarsal kitleler şeklindedir. Anjiyografi görüntülerinde, oldukça damarsal, büyük arter ve drene edici venler içeren görünüm sergiler. Kontrastsız BT görüntülerde, iyi sınırlı, homojen, mural nodül içeren kist şeklindedir. Kontrast sonrası mural nodül dens olarak izlenir. Asemptomatik lezyonlar yıllık olarak takip edilmelidir. Tedavide operasyon öncesi arteriyel embolizasyon oldukça faydalıdır [10-11].

Spinal hemanjioblastomlar, VHL olgularında %13-50 oranında izlenirler. 11-66 yaşları arasında görülürler. Torasik ve servikal kord kesiminde daha sık izlenir. Ağrı, inkontinans, kuadripleji nedeni olabilir. Beyin sapı yerleşimli lezyonlar intrakranial basınç artışına yol açabilir. Tümör nodülü, MRG görüntülerde T1 hipointens, T2 hiperintens olabilir. Belirgin kontrast tutulumu gösterir. %50-100 oranlarında sirinks eşlik eder. Ayırıcı tanıda metastaz, ependimom, menenjiom, arteriovenöz malformasyon veya fistül düşünülmelidir. Cerrahi rezeksiyon veya gama bıçak radyocerrahisi tedavi yöntemleridir [10-11].



Resim 11. A, B. 13 yaşında Sturge Weber Sendromu tanılı olguda (A) kemik ve (B) parankim dozu BT tetkiklerinde kalsifiye korteks izlenmekte.

STURGE WEBER SENDROMU (SWS)

Ensefalotrigeminal anjiomatozis veya meningofasial anjiomatozis diğer adlarıdır. **SWS, sporadik gelişimsel bir bozukluk olup yüz, gözün koroid tabakası ve leptomeningeal bölge anjiomatozisi ile karakterizedir.** Yüzde porto şarabı denen anjiomatöz lezyon ile birlikte havale, hemiparezi, hemianopsi ve zeka geriliği izlenebilir. Yüzdeki anjiom doğumdan itibaren vardır ve yaş ilerledikçe değişim göstermez. Yüzdeki anjiom ile SWS beyin tutulumu arasında ilişki bulunmamaktadır. Yaşamın ilk yılında olgularda infantil spazmlar %90 oranında görülmeye başlar. Zamanla oluşan havaleler ilaçlara yanıt vermez hale gelir. Etkilenen olguların çoğunda zeka geriliği vardır [1-4].

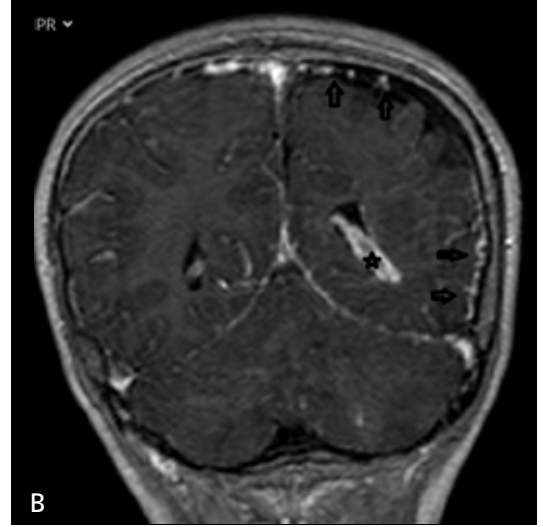
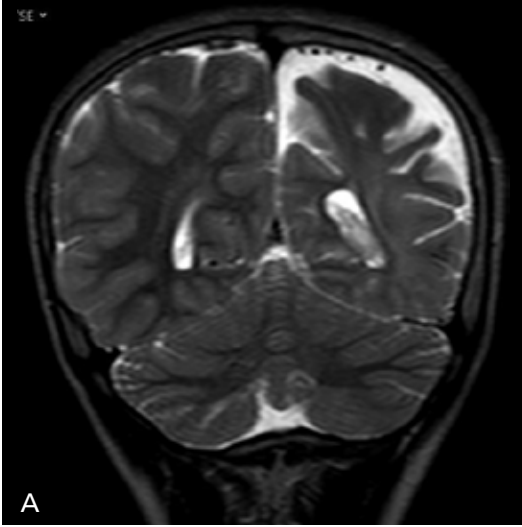
SWS olgularında ana patolojik bozukluk özellikle pia bölgesi menengial vasküler yapıların karmaşasıdır. Çok sayıda kapiller ve küçük venöz kanallar içerir. Mevcut arterler az sayıda olup fibrozise giderler. Beyin süperfisial venöz drenajın gelişmeyip kapiller ve küçük venöz kanallarla bu durumun kompanse edilmeye çalışıldığı düşünülmektedir. Kronik venöz hipertansiyon ve sonrasında parankimal hasarlanma izlenir [1-4].

SWS için diğer bir patoloji kortikal kalsifikasyonlardır (Resim 11). Genelde anjiomlara komşu parankimde oluşurlar. İlk subkortikal

beyaz cevherde sonradan korteksde izlenirler. %20 oranında bilateral olurlar. Bozulan venöz drenaj ve sonrasında gelişen kronik iskemiye bağlı geliştikleri düşünülmektedir [1-4].

Kontrastlı MRG görüntüler pial anjiomları en iyi gösteren yöntemdir (Resim 12). **Özellikle kontrastlı T2 ağırlıklı FLAIR imajlar leptomeningeal tutulumu göstermede üstün yöntemdir.** Anjiomlar kontrastlı MRG görüntülerde, özellikle subaraknoid mesafeleri giris yüzeyini sarıp sulkusları dolduran tarzda izlenirler. Anjiomlarla beraber, yüzeysel ve derin venöz sistem arasında bağlantı sağlayan dilate derin medullar venler izlenir. Hasta prognozunda ve cerrahi kortikal sınırları belirlemede anjiomların gösterilmesi önemlidir. Belirgin atrofi ve kalsifikasyon olan olgularda anjiom kontrastlanması muhtemel damar trombozlarına sekonder izlenmeyebilir. Susceptibility weighted (duyarlılık ağırlıklı) görüntüler (SWI), kalsifikasyon ve büyüyen transmedüller venlerin gösterilmesinde oldukça başarılıdır. Dinamik MR perfüzyon görüntülerde anjioma komşu parankim hipoperfüze izlenir. Koroid pleksus genelde etkilenen hemisferde hipertrofyedir. Parankimal tutulum ne kadar fazlaysa koroid pleksus etkilenimi de o derece artar [1-4].

Tüm olgularda olmamakla beraber genelde ipsilateral beyin parankimi atrofiktir. Difüzyon tensor görüntülerde artmış difüzyon ve azalmış



Resim 12. A, B. Sturge Weber Sendrom tanılı olguda koronal (A) T2 ve (B) T1 kontrastlı MRG sekanslarda sol serebral parankimde atrofi, pial vasküler yapılar (dikey ok), sol koroid pleksus (yıldız) kesiminde belirginleşme ve meningeal kontrast (yatay ok) tutulumunda artış izlenmekte.

fraksiyonel anizotropi izlenir. Bulgular atrofi ve iskemik beyinde astrogliozis açısından anlamlıdır. İpsilateral kalvaryum kalınlaşması, paranasal sinüs ve mastoid hücrelerde genişleme görülür. İnfratentoryal tutulum sanılanın aksine sık olup olguların %10-40'ında izlenir [1-4].

SWS olgularının %30'unda göz bozuklukları izlenir. Koroid tabaka ve sklerada anjiomlar izlenir. Glokom ve buna bağlı ağrı ile retinal ayrışmaya sekonder akut görme kaybı izlenebilir. Uterin dönemde glokoma bağlı göz içi basınç artışı ve orbitada büyüme (buphthalmos) gelişir. Koroid tabaka anjiomu, orbita arka kesiminin kalınlaşması şeklinde özellikle yağ baskılı kontrastlı görüntüyle saptanır [1-4].

SONUÇ

Fakomatozlar genelde kalıtsal konjenital bozukluklardır. Görüntüleme, özellikle MRG ile birlikte, fakomatozların tanısında, preoperatif planlamada, tüm süreç boyunca takibinde ve komplikasyonların gösteriminde önemli katkılar sağlar.

Kaynaklar

- [1]. Vezina G, Barkovich AJ. The Phakomatoses. In: Barkovich AJ, Raybaud C, editors. Pediatric Neuroimaging. Philadelphia: Lippincott Williams Wilkins; 2012.p. 569-636.
- [2]. Smirniotopoulos JG, Murphy FM. The phakomatoses. AJNR Am J Neuroradiol 1992; 13: 725-46.
- [3]. Raus I, Coroiu RE, Capusan CS. Neuroimaging in pediatric phakomatoses. An educational review. Clujul Med 2016; 89: 56-64. [\[CrossRef\]](#)
- [4]. Fuente CR, Aizpurua JE, Chato RP, Junco BRV, Calvo AC, Ortuoste BMG, et al. Phakomatoses: what every radiologist should know. ESR EPOS (Electronic Presentation Online System) ECR 2014; Available from: DOI: 10.1594/ecr2014/C-1029.
- [5]. O'Brien WT. Neuroimaging manifestations of NF1: A pictorial review. J Am Osteopath Coll Radiol 2015; 4: 15-21.
- [6]. von Ranke FM, Faria IM, Zanetti G, Hochhegger B, Souza AS, Marchiori E. Imaging of tuberous sclerosis complex: a pictorial review. Radiol Bras 2017; 50: 48-54. [\[CrossRef\]](#)
- [7]. Umeoka S, Koyama T, Miki Y, Akai M, Tsutsui K, Togashi K. Pictorial review of tuberous sclerosis in various organs. RadioGraphics 2008; 28: e32. [\[CrossRef\]](#)
- [8]. Kalantari BN, Salamon N. Neuroimaging of tuberous sclerosis: spectrum of pathologic findings and frontiers in imaging. AJR Am J Roentgenol 2008; 190: 304-9. [\[CrossRef\]](#)
- [9]. Marti SJ, Blanch J, Garcia D, Muchart J, Remollo S, Badosa J, et al. The diverse neuroimaging findings of tuberous sclerosis complex: a review. ESR EPOS (Electronic Presentation Online System) ECR 2010; Available from: DOI: 10.1594/ecr2010/C-2872.
- [10]. Ganeshan D, Menias CO, Pickhardt P, Sandrasegaran K, Lubner MG, Ramalingam P, et al. Tumors in von Hippel Lindau Syndrome: From head to toe-comprehensive state of the art review. RadioGraphics 2018; 38: 849-66. [\[CrossRef\]](#)
- [11]. Varshney N, Kebede AA, Dapaah HO, Lather J, Kaushik M, Bhullar JS. A review of von Hippel Lindau syndrome. J Kidney Cancer VHL 2017; 4: 20-9. [\[CrossRef\]](#)

Fakomatozlar

Ahmet Sıđırcı

Sayfa 343

Görüntüleme bulguları içerisinde beyaz cevher lezyonları önemli yer işgal eder. Serebellar dentat çekirdekler, özellikle globus pallidus, talamus, beyin sapı, pons, orta beyin ve hipokampus tutulumları önemlidir. Genelde kitle etkisi olmayan, T2 hiperintens, T1 izo veya hiperintens, kontrastlanmayan, difüzyon artışı gösteren lezyonlardır.

Sayfa 344

Bilateral optik gliom NF1 için patognomoniktir. Optik sinir tutulumu prognoz açısından, kiazma ve optik yolaklar gibi posterior kesim tutulumuna göre daha iyidir.

Sayfa 347

Özellikle çocuk olguda subkutan tümörler ve katarkt birlikteliđi NF2 tanısını öncelikli olarak düşündürmelidir.

Sayfa 349

Kortikal tüberlere göre %88 oranında kalsifikasyon gösteren subependimal nodüllerin tanısında BT faydalıdır.

Sayfa 350

Serebellar hemanjioblastom varsa muhakkak spinal kord lezyon açısından taranmalıdır.

Sayfa 353

SWS, sporadik gelişimsel bir bozukluk olup yüz, gözün koroid tabakası ve leptomeningeal bölge anjiomatozisi ile karakterizedir.

Sayfa 353

SWS olgularında ana patolojik bozukluk özellikle pia bölgesi menengial vasküler yapıların karmaşasıdır. Çok sayıda kapiller ve küçük venöz kanallar içerir. Mevcut arterler az sayıda olup fibroze giderler. Beyin süperfisial venöz drenajın gelişmeyip kapiller ve küçük venöz kanallarla bu durumun kompanse edilmeye çalışıldığı düşünölmektedir. Kronik venöz hipertansiyon ve sonrasında parankimal hasarlanma izlenir.

Sayfa 353

Özellikle kontrastlı T2 ađırlıklı FLAIR imajlar leptomeningeal tutulumu göstermede üstün yöntemdir.

Fakomatozlar

Ahmet Sığırcı

1. Nörofibromatozis tip 1’de (NF1) izlenen beyaz cevher lezyonları için hangisi yanlıştır?
 - a. Globus pallidus sık tutulur.
 - b. Kontrast tutarlar.
 - c. Kitle etkisi oluşturmaz.
 - d. Lezyonlar gerileme gösterir.
 - e. Difüzyon artışı mevcuttur.
2. Optik gliomla ilgili aşağıdakilerden hangisi yanlıştır?
 - a. Astrositomdur.
 - b. NF1 olgularının %90’ında görülür.
 - c. Optik sinir tutulumu kiazmaya göre iyi prognozludur.
 - d. Bilateral olması NF1 için patognomoniktir.
 - e. Yağ baskılı ve kontrastlı MRG görüntülemeye önemlidir.
3. Tüberskleroz kompleksi için yanlış olan hangisidir?
 - a. Kortekste tüber yapıları
 - b. Hamartomatöz lezyonlar
 - c. Santral büyük hücreli granülom
 - d. Şivannom
 - e. Subependimal nodül
4. Beyin, spinal kord, retina hemanjioblastomlarının yanı sıra böbrek, sürrenal bez, pankreas kaynaklı kitlelere yol açan patoloji hangisidir?
 - a. Nörofibromatozis
 - b. von Hippel Lindau sendromu
 - c. Tüberskleroz kompleksi
 - d. Sturge Weber sendromu
 - e. Ataksi telenjektazi
5. Sturge Weber sendromu için yazılan ifadelerden hangileri doğrudur?
 - I- Pial anjiomlar
 - II- Kortikal kalsifikasyonlar
 - III- Kortikal tüberler
 - IV- İpsilateral serebral atrofi

a. II-III, b. I-III, c. I- II- IV, d. II-III-IV, e. III-IV