

Patolojik kırıkla seyreden bir infantil miyofibromatozis olgusu

Aysenur Cerrah CELAYİR, Ferda ÖZKAN, Fehmi DALDAL, Alp ÖZKAN

Zeynep Kamil Hastanesi Çocuk Cerrahisi, Patoloji ve Ortopedi Klinikleri, İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, İstanbul

Özet

İnfantil miyofibromatozis (İM), yenidoğan döneminde karşılaşılan nadir bir hastalıktır. Tek cilt nodülünden yaygın organ tutulumu gösteren multisentrik formuna kadar uzanan geniş bir hastalık spektrumu vardır. Deri, derialtı dokusu, kas, kemik ve iç organlar tutulabilir. Lezyonlar deri ve yumuşak dokularda sınırlı ise prognoz daha iyidir. Kesin tanı histopatolojik inceleme ile konur. İM tanısı alan hastalarda, klinik bulgu olarak tek olsa da, olası multifokal hastalığı saptamak için radyolojik inceleme esastır. Lezyonlar 2-3 yıl içinde kendiliğinden gerilemektedir.

Sırt bölgesinde 1 cm çapındaki cilt lezyonu yerel anestezi ile çıkarılan ve histopatolojik inceleme sonucu İM tanısı alan yeni doğan olgumuzun radyolojik incelemelerinde çok sayıda litik kemik lezyonları görüldü. Multipl infantil miyofibromatozis tanısıyla takibe alınan hasta 2 aylık iken sağ tibia üst uçta patolojik kırıkla başvurdu. Hastanın tibial kırığı iyileşti ve kemik lezyonları takipte giderek kayboldu.

Ciddi sistemik hastalıkların bir bileşeni olabileceklerinden, olgumuz cilt lezyonlarında tanı amaçlı biyopsi yapılımasının önemini vurgulamak amacıyla irdelenmiştir.

Anahtar kelimeler: Bağ dokusu tümörleri, miyofibromatozis, cilt, çocuk, yenidoğan, kırık

Summary

Infantil myofibromatosis presenting with a pathological fracture: case report

Infantile myofibromatosis is a rare condition, commonly presenting the newborn period. This tumor can be seen as solitary or multi-centric. Sites involved include skin and subcutaneous tissues, muscles, bones and viscera. If the lesions are limited mainly to the skin and soft tissues, the prognosis becomes more favorable, but this tumor becomes potentially life threatening in case of multi-organ and/or multi-system involvement. When the histopathological examination confirms infantile myofibromatosis, a full radiological examination is essential even in patients, who clinically present with a solitary disease. Lesions spontaneously regress in a 2-3 year period.

We present a case with multi-centric infantile myofibromatosis that demonstrates a solitary lesion in the skin and a later pathological fracture in the right tibia. The patient remained well, there being only some mild modeling deformity of the right tibia on the X-Ray, with normal function of the leg. There has been no further treatment. No evidence of recurrence was noted. We stress the importance of clinical awareness in cases with infantile myofibromatosis.

Key words: Connective tissue neoplasms, myofibromatosis, skin, child, newborn, fracture

Giriş

Miyofibromatozis ilk olarak Stout tarafından 1954'de "Doğumsal Yaygın Fibromatozis" olarak tanımlanmış (1,3,5,7), Chung ve Enzinger 1981'de "İnfantil Myofibromatozis" (İM) adını kullanmışlardır (2). Hastalık doğumsal yaygın fibromatozis, doğumsal multipl fibromatozis, selim mezenkimoma, yaygın hamartomatozis ve yenidoğanın multipl leiomyomu olarak da bilinmektedir (2,3,5,6,7).

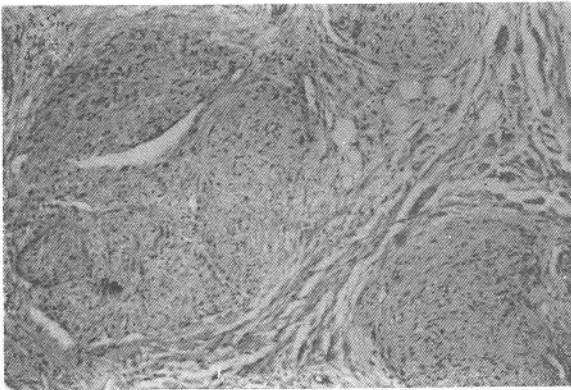
Adres: Aysenur Cerrah Celayir, Şakacı Sok. Mehmet Sayman Apt., No:77, D: 8, Kazasker 81090, Kadıköy, İstanbul
Yayına Kabul Tarihi: 27.12.2000

İM cilt, cilt altı, kemik, kas ve iç organları tutan nadir bir fibromatöz tümör olmasına karşın bebeklerde vasküler tümörlerden sonra en sık görülen tümördür (3,10). Çeşitli sınıflandırmaları olup; Tip I'de cilt, cilt altı, kas ve kemikler, Tip II'de içorganlar tutulmuştur. Tip II'yi akciğer tutulumu olması (Tip IIa) ve olmaması (Tip IIb) şeklinde ayıranlar da vardır (3).

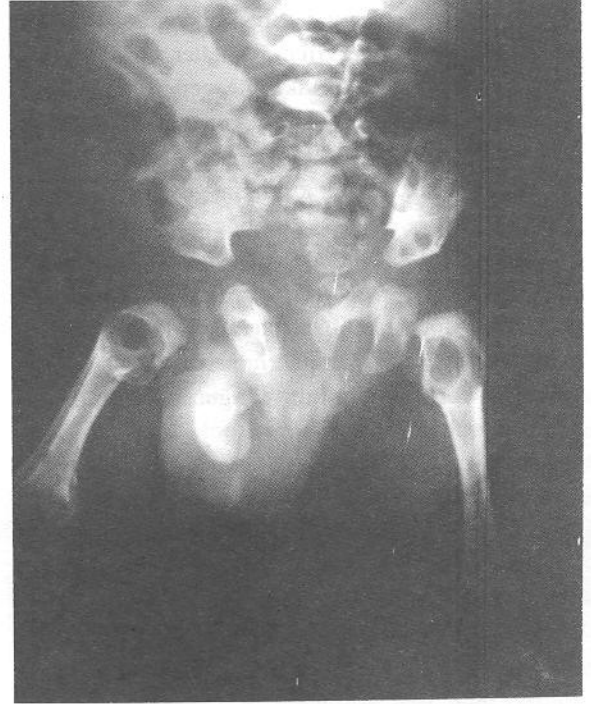
Sırtındaki hamartomatöz bir lezyonun biyopsisi sonrası tanı histopatolojik olarak konan İM'li olgumuz bu tip olgularda patolojik ve radyolojik incelemenin önemini vurgulanması amacıyla sunulmuştur.

Olgu Sunumu

Normal spontan doğumla miyadında 3550 gr olarak doğan erkek bebeğin sırtında, sağ skapula hizasında, yaklaşık 1cm çapında ciltten hafif kabarıklık kırmızı renkli hamartomatöz görünümlü bir cilt lezyonunu saptandı. Lezyon yerel anestezi ile tümüyle çıkarıldı. Histopatolojik incelemede lezyonun miyofibroblastik farklılaşım gösteren şişkin içsi hücrelerden oluştuğu ve bu içsi hücrelerin oluşturduğu demetlerin kollajen bölmelerle ayrılan damardan zengin nodüller halinde olduğu gözlemlendi (Resim 1). İmmünohistokimyasal olarak Vimentin ve düz kas spesifik Aktin'in pozitif, Dezmin ve s-100'ün negatif olmasıyla miyofibroblastik farklılaşım göstermekteydi. Lezyonun boyutlarının küçük, mitotik aktivitesinin düşük olması, hücresel atipi göstermemesi ve miyofibroblastik farklılaşım göstermesi nedeniyle olgumuz miyofibrom tanısı aldı. Multisentrik odaklar olasılığı nedeniyle tüm vücut radyolojik olarak görüldü. Düz filmlerde özellikle uzun kemiklerde yaygın olarak korteksi penetre etmeyen marjinal skleroz gösteren litik lezyonlar saptandı (Resim 2). Ultrasonografi ve tomografilerde iç organlarda lezyon yoktu. Çocuk Onkolojisi ile birlikte izlemeye alınan bebek iki aylık iken hiç bir travma öyküsü olmaksızın sağ dizde şişlik ve hareket kısıtlılığı ile acil olarak getirildi. Düz filmde tibia üst uçta kırık saptanarak alçı atele alındı. Kırığı sekelsiz iyileşen ve lezyonları giderek gerileyen olguda altı aylık aralarla tekrarlanan filmlerde kemik lezyonları giderek azaldı. 4 yaşında yapılan son kontrolünde kemik lezyonlarının radyolojik olarak tamamen gerilemiş olduğu görüldü.



Resim 1. Miyofibroblastik farklılaşım gösteren şişkin içsi hücreler kollajen bölmelerle bölünerek nodüler görünüm vermektedir (HEEx100).



Resim 2. Düz filmde yaygın kemik tutulumu gösteren litik lezyonlar.

Tartışma

Etyolojisi bilinmediği halde, İM'de lezyonların miyofibroblastlardan kaynaklandığına inanılmaktadır. Hastalık sıklıkla sporadik görülmeyle birlikte otozomal dominant ve otozomal resesif geçiş gösteren olgular da bildirilmiştir (2,4,5). Genetik mekanizmanın en önemli etyolojik faktör gibi görülmesine karşın hastalığın çok çeşitli klinik görünüm ve seyir gösteriyor olması, olasılıkla diğer bazı etkenlerin de etkili olduğunu göstermektedir (8). Olgumuzda aile öyküsü olmadığı için etyolojik nedenin genetik dışı bir mekanizma olduğu düşünülmüştür.

İç organ tutulumu yoksa, ister tek ister multipl olsun, prognoz çok iyidir ve hastalık sıklıkla kendiliğinden kaybolur (3). Kendiliğinden kaybolmanın nedeni henüz anlaşılamamıştır. Bazı yazarlar maternal östrojene maruz kalan olguların doğum sonrası dönemde östrojen düzeyinin giderek azalması sonucunda lezyonların gerilediğini düşünmektedirler (1,6). Literatürde bu hipotezle ilgili bir açıklık olma-

dıđından olgumuzda östrojen düzeyine bakılmamıştır.

Tümör mikroskopik olarak işsi hücrelerden oluşur. Kollajen bölmelerle ayrılan demetler nodüler görünüm verebilir. Mitotik aktivite genellikle yoktur. İmmunohistokimyasal olarak Vimentin ve Aktin'in pozitif, Desmin ve S-100'ün negatif olması tümörün miyofibroblastik özellik taşıdığını gösterir.

İM, histopatolojik olarak kanıtlandıktan sonra tanı radyolojik olarak konmaktadır. Radyolojide kemik lezyonları tipiktir. Tübüler kemiklerde iyi sınırlanmış litik lezyonlar özellikle metafizer alanda yerleşirler ve kortikal tutulum olduğunda patolojik kırıklar oluşabilir (3,9).

Sonuç olarak, histopatolojik incelemede İM tanısı konmuş olgularda, multisentrik odaklar açısından tüm vücut radyolojik olarak incelenmelidir. Multipl tutulumlarda gelişebilecek komplikasyonlara karşı dikkatli olunmalı ve aileler bu konuda uyarılmalıdır.

Kaynaklar

1. Bracko M, Cindro L, Golouh R: Familial occurrence of infantile myofibromatosis. *Cancer* 69:1294, 1992
2. Chung EB, Enzinger FM: Infantile myofibromatosis. *Cancer* 48:1807, 1981
3. Davies RS, Carty H, Pieero A: Infantil myofibromatosis. A review. *Br J Radiol* 67:619, 1994
4. Jennigs TA, Duray PH, Collins FS: Infantile myofibromatosis: Evidence for an autosomal disorder. *Am J Surg Pathol* 8:529, 1984
5. Morrow SE, Woods GM, Garola RE, et al: Pancreaticoduodenectomy for neonatal myofibromatosis of the pancreas. *J Pediatr Surg* 34:609, 1999
6. Newson T, Cerio R, Leigh I, et al: Infantil myofibromatosis: A rare presentation with intussusception. *Ped Surg Int* 13:447, 1998
7. Rutigliano MJ, Pollack IF, Ahab-Barmada M, et al: Intracranial infantile myofibromatosis. *J Neurosurg* 81:539, 1994
8. Schofield DE, Fletcher JA, Grier HE, et al: Fibrosarcoma in infants and children. Application of new techniques. *Am J Surg Pathol* 18:14, 1994
9. Soper JR, De Silva M: Infantile myofibromatosis: A radiological review. *Pediatr Radiol* 23:189, 1993
10. Wisewell T, Davis J, Cunningham BE et al: Infantile myofibromatosis-the most common fibrous tumour of infancy. *J Pediatr Surg* 23:314, 1988