

A RECKLINGHAUSEN-KÓR ENTERÁLIS MANIFESZTÁCIÓJA

Hajdu Mária¹, Krutsay Miklós¹, Chanis William²

Magyar Imre Kórház, ¹Patológiai Osztály, ²Sebészeti Osztály, Ajka

Acut has miatt műtött 52 éves nőbetegnél az éhbélen és a belfodorban subserosus neurinomákat és neurofibromát találtak. Recklinghausen-kórban szenvedő betegeknel, hasi tünetek esetén gondolnunk kell gastrointestinalis tumorra (neurofibroma, GIST, carcinoid stb.). Magyar Onkológia 52: 375–377, 2008

Kulcsszavak: Recklinghausen-kór, neurofibromatosis, neurofibroma, neurinoma

In a 52-year-old women suffering in Recklinghausen's disease, operated for acute abdomen, subserous neurinomas and neurofibroma were found on the jejunum and in the mesentery. Gastrointestinal tumors (neurofibroma, GIST, carcinoid etc.) should be considered in patients with Recklinghausen's disease and gastrointestinal symptoms. Hajdu M, Krutsay M, Chanis W. Gastrointestinal manifestation of Recklinghausen's disease. Hungarian Oncology 52: 375–377, 2008

Keywords: Recklinghausen's disease, neurofibromatosis, neurofibroma, neurinoma

Közlésre érkezett:

2008. október 7.

Elfogadva:

2008. november 5.

Levelezési cím:

Dr. Krutsay Miklós

Magyar Imre Kórház

8401 Ajka

Korányi Frigyes u. 1.

Telefon:

(06-88) 521-800/170

Fax: (06-88) 512-847

e-mail:

krutsaym@korhazajka.hu

BEVEZETÉS

A neurofibromatosis (NF) familiáris, autoszomális domináns öröklődésű betegség. Gyakoribb, perifériás formája a kb. 1:4000 prevalenciájú, 1:3000 incidenciájú Recklinghausen-kór (NF I), amelyet a perifériás idegeken, főként a bőrben fellépő multiplex neurofibromák, a bőr „café au lait” foltjai és a szivárványhártya Lisch-csomói jellemeznek (9). A jelentősen ritkább centrális forma (NF II), amelynek prevalenciája kb. 1:200 000, incidenciája 1:50 000, típusos esetben a VIII. agyideg kétoldali neurinomájával (acoustic neuroma), következményes hallás- és egyensúlyzavarral jár. A neurofibromatosis kialakulásáért felelős, mutáns gén a 17. ill. a 22. kromoszómán helyezkedik el. Az eseteknek mintegy fele spontán, de novo mutáció.

Recklinghausen-kórban csontelváltozások is előfordulnak, és a belső szervekben is gyakran keletkeznek különböző szöveti szerkezetű benignus és malignus daganatok (3). A hasi szervek (gyomor, bél, máj, belfodor, retroperitoneum) akár a betegek negyedrésznél érintettek lehetnek (10, 15). A betegség névadója is ilyen kórképet írt le 1882-ben (11). Hochberg és mtsai 1974-ig 32, gastrointestinalis tumorral járó esetet találtak az irodalomban (5). Az utóbbi években megszorodtak azok a közlemények, amelyek a gastrointestinalis stromalis tumor és neurofibromatosis együttes előfordulásáról számolnak be (7, 8, 13, 14).

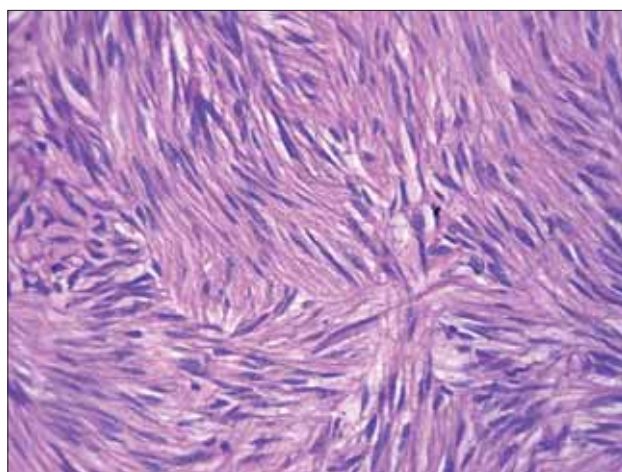
ESETISMERTETÉS

A Recklinghausen-kórban szenvedő, 52 éves nőbetegnél (1. ábra) acut has miatt műtétet végeztek, amelynél perforatióra gyanús éhbélrészletet, egy belfodordaganatot és egy bördaganatot távolítottak el. Ezek patológiai lelete: 33 cm hosszú vékonybélrészlet. Hashártyáján számos borsszemnyi-zölddiónyi szürkésfehér göb domborodik elő (2. ábra). Egy nagyobb göb hashártyája sötétszederjes, bevérzett, állománya ujjbegynyi területen ellágyult, vörhenyes, itt felszíne kifoszlott. A nyálkahártya szabad szemmel elváltozást nem mutat. Érkezett még egy csontos, mogyorónyi, szürkésfehér daganat és egy kicsiny bőrrészlet, felszínén borsszemnyi göbvel.

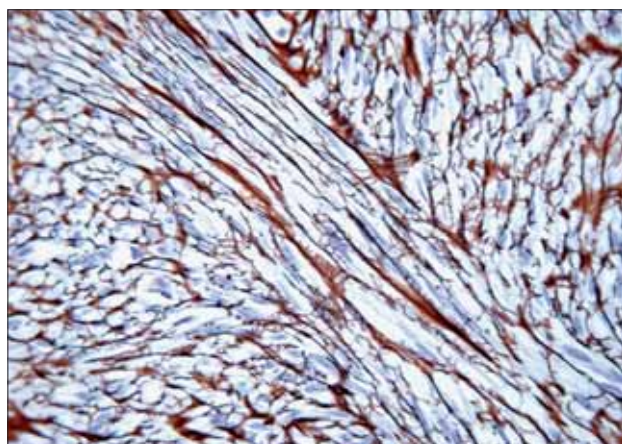
Mikroszkóppal a bél hashártyája alatt elhelyezkedő daganatokban dús rácsrosthálózatban keskeny, orsóalakú, pálcika-magvú sejtek egymást keresztező, széles nyálábjai figyelhetők meg (3., 4. ábra). A sejtmagok néhol párhuzamos sorokba rendeződtek. A sejtek simaizomaktin-negatívak, nagy részük vimentin- és S-100-pozitív. Egyes területeken a sejtek szétzilálódtak, laza hálózatot képeznek, köztük a rostos alapváz meggyérült. A daganatok a belfal izomrétegének középső részéből indulnak ki, betervednek az izomnyalábok közé, tokjuk nincsen. Az ellágyult göb részben elhalt, benne számos tág, néhol rögzösödött ér tűnik szembe. A bélnyálkahártyán elváltozás nem észlelhető. A belfodorból származó



1. ábra. Neurofibromák a beteg hátbőrén



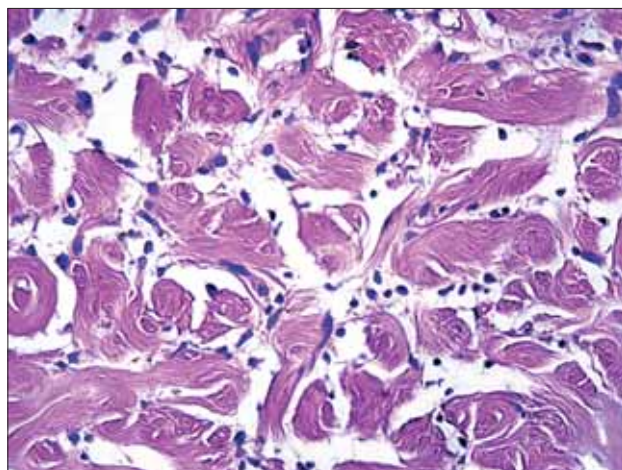
3. ábra. Neurinoma a bélről. Antoni A-típusú terület. HE-festés



4. ábra. A neurinoma rácsrosthálózata. Kötőszövet-impregnáció



2. ábra. Az eltávolított éhbélszakasz

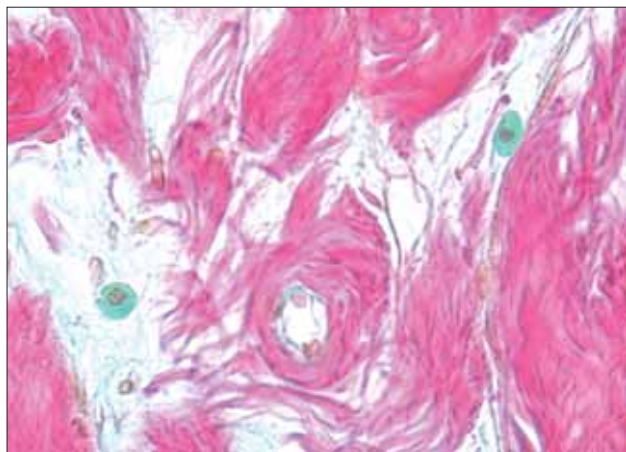


5. ábra. Rostdús neurofibroma a bélfodorból. HE-festés

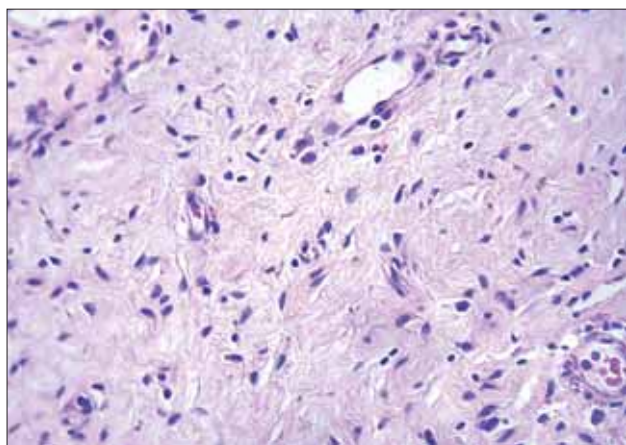
daganat elszórt fibroblastokat és néhány hízósejtet tartalmazó alapvázában rendezetlen lefutású, széles kollagénrost-nyalábok húzódnak (5., 6. ábra). A kis erek fala vastagon kollagenizálódott. A fibroblastok magja polimorf, gyakran vakuólum látható benne. Osztódo sejteket a daganatokban nem találtunk. A bőrreszleten lévő borsszemnyi göb laza rostszerkezetű neurofibromának felelt meg (7. ábra).

MEGBESZÉLÉS

A gyomor-béltraktus jóindulatú daganatainak kb. 6%-a neurogén eredetű, a Schwann-sejtekből származó neurinoma vagy az endoneurium kötőszövetéből eredő neurofibroma (15). A neurofibromatosis I-hez társuló szoliter vagy multiplex hasi daganatok többsége a jejunumból vagy a gyomorból indul ki. Ezek leggyak-



6. ábra. Hízósejtek a bélfodor-neurofibromában.
HCl-alkoholos alcianzöld–Van Gieson-festés



7. ábra. Neurofibroma a bőrből. HE-festés

rabban neurofibromák (72%), de lehetnek leiomyomák, ganglioneuromák, gastrointestinalis stromatumorok (6–8, 13, 14), carcinoidok (12), phaeochromocytomák (1, 7, 14), adenocarcinomák (10) is. A magyar irodalomban Bajor és mtsai (2) Recklinghausen-kóros beteg icterust okozó epevezeték-neurofibromájáról számoltak be. Simon és mtsai (12) esetében a betegség a Vater-papilla carcinoid tumorával, Ábrahám és mtsai (1) esetében phaeochromocytomával társult. A Hochberg és mtsai (5) által összegyűjtött esetek nagy része neurofibroma ill. leiomyoma volt, közöttük csak egy neurilemmoma (schwannoma, neurinoma) fordult elő. A gyomor és a bél neurofibromái és neurinomái többnyire subserosusak, és az Auerbach-plexusból erednek (10). E tumorok 5–15%-a válik malignussá (15), szemben a Recklinghausen-kórtól mentes betegekben előforduló, szoliter, általában jóindulatú neurogén daganatokkal. Esetünkben az éhbéltumorkok neurinomáknak bizonyultak, főként Antoni A-típusú szerkezettel. A bélfodordaganat kollagénben dús neurofibromának felelt meg.

Davis és Berk (4) szerint a Recklinghausen-kóros betegek 25%-ában található gastrointestinalis neurofibroma, míg ezeknek a daganatoknak csak 12%-ához társul generalizált neurofibromatosis. A gastrointestinalis tumorral szövődött Recklinghausen-kórosban a betegeknek mintegy harmada tünetmentes, a többiekénél a daganat nagyságától és lokalizációjától függő tünetek mutatkoznak (bizonytalan hasi fájdalom, hányás, haematemesis, melaena, krónikus anaemia, bélelzáródás, perforatio, icterus) (15). Betegünk az egyik neurinoma-göb bevérvése és elhalása miatt került műtetre. Esetünk is felhívja a figyelmet, hogy Recklinghausen-kórosban szenvedő betegek hasi panaszainál gondolnunk kell gastrointestinalis tumorra.

IRODALOM

1. Ábrahám Gy, Tószegi A, Mohácsi G, et al. Phaeochromocytoma Recklinghausen neurofibromatosisban. Orvosi Hetilap 131:1469–1476, 1990
2. Bajor J, Garamszegi M, Grexa E, et al. Epeútelzáródást okozó neurofibroma Recklinghausen-kóros betegben. Orvosi Hetilap 143:1947–1950, 2002
3. Baráth B, Krenács L, Bodocsi M. Multiplex agy-gerincvelői daganat neurofibromatosis részjelenségeként. Ideggyógy Szemle 46:329–333, 1993
4. Davis GB, Berk RN. Interstitial neurofibromas in von Recklinghausen's disease. Am J Gastroenterol 60:410–414, 1973
5. Hochberg FH, Dasilva AB, Galdabini J, et al. Gastrointestinal involvement in von Recklinghausen's neurofibromatosis. Neurology 24:1144–1151, 1974
6. Katsanos KH, Economou M, Kamina S, et al. Solitary rectal neurofibroma in von Recklinghausen's disease. Ann Gastroenterol 18:88–90, 2005
7. Kramer K, Hasel C, Aschoff AJ, et al. Multiple gastrointestinal stromal tumors and bilateral phaeochromocytoma in neurofibromatosis. World J Gastroenterol 13:3384–3387, 2007
8. Miettinen M, Fetsch JE, Sobin LH, et al. Gastrointestinal stromal tumors in patients with neurofibromatosis 1. Am J Surg 30:90–96, 2006
9. Poyhönen M, Kytölä S, Leisti J. Epidemiology of neurofibromatosis type 1 (NF 1) in northern Finland. J Med Genet 37:632–636, 2000
10. Rastogi J. Intra-abdominal manifestation of von Recklinghausen's disease. Saudi J Gastroenterol 14:80–82, 2008
11. Recklinghausen FD. Über die multiplen Fibrome der Haut und ihre Beziehung zu den multiplen Neuromen. Festschrift für Rudolf Virchow. A. Hirschwald. Berlin, 1882
12. Simon L, Kiss J, Kovács H, et al. Neurofibromatosis (von Recklinghausen-betegség) és carcinoid tumor a Vater-papillában. Orvosi Hetilap 136:2287–2292, 1995
13. Takazawa Y, Sakuraj S, Sakuma Y, et al. Gastrointestinal stromal tumors of neurofibromatosis type I (von Recklinghausen's disease). Am J Surg Pathol 29:755–763, 2005
14. Teramoto S, Ota T, Maniwa A, et al. Two von Recklinghausen's disease cases with phaeochromocytomas and gastrointestinal stromal tumors (GIST) in combination. Int J Urol 14:73–74, 2007
15. Vujic I, Sbrocchi RD, Stanley JH, et al. Angiographic demonstration of gastrointestinal neurofibromas in von Recklinghausen's disease. Gastrointest Radiol 6:283–284, 1983