

PLEKSIFORMINĖ VEIDO NEUROFIBROMA. KLINIKINIS ATVEJIS

Milda Valatkevičiūtė², Rokas Bagdonas^{1,3}, Agnė Bagdonė³

¹Respublikinės Klaipėdos ligoninės Plastinės rekonstrukcijos ir krūčių chirurgijos skyrius,

²Lietuvos sveikatos mokslų universiteto Medicinos akademija, Medicinos fakultetas,

³UAB Clinicus, Klaipėda

Raktažodžiai: neurofibroma, pleksiforminė, chirurgija.

Santrauka

Pristatome 37 m. pacientę, kuri skundėsi dauginiais, skausmingais čiupiant mazgais, deformuojančiais veidą. Pacientei taikytas chirurginis gydymas, atliekant plačią eksciziją sveikų audinių ribose ir plastikuojuosius nuosavus audinius. Atlikus histologinį tyrimą, nustatyta reta liga – pleksiforminė neurofibroma. Jei radikalus darinio šalinimas negalimas, didėja recidyvo rizika. Galime daryti prielaidą, kad radikalus neurofibromos pašalinimas lemia geresnę gydymo pabaigą. Tikslios anamnezės surinkimas, fizinis ištyrimas, diagnozė ir tarpdalykinis specialistų bendravimas lėmė geriausią paciento gydymo rezultatą, todėl radus bent vieną pleksiforminę neurofibromą (vadovaujantis NF1 diagnostiniais kriterijais), pacientui būtina įtarti pirmo tipo neurofibromatozę (NF1).

Išvadas

Pirmo tipo neurofibromatozė (NF1) – tai reta genetinė liga, paveldima autosominiu dominantiniu būdu (dažnis 1:3000-3500) arba sukelta sporadinių mutacijų NF1 gene, kuris lokalizuojasi 17q11.2 chromosomoje. Liga pasireiškia dauginiais pakitimais odoje, tokiais kaip café-au-lait (pranc. balintos kavos spalvos) dėmės, strazdanos pažastyse bei navikinis augimas išilgai nervų eigos, vadinamas neurofibromomis [1].

NF1 tipo odos navikai literatūroje minimi dar XVIII amžiuje, o 1880 m. Friedrichas von Recklinghausenas paskelbė išsamių stebėjimų ataskaitą, kurioje detalai aprašomi odos navikai, sudaryti iš neuronų ir fibroblastinių audinių [2, 3], todėl neurofibromatozė dar vadinama von Recklinghauseno liga. Pleksiforminė neurofibroma literatūroje aprašoma kaip nedažna pirmo tipo neurofibromatozės išraiška (iki 30 proc.) [1]. Nenustatyta jokių rizikos veiksnių, kurie galėtų sukelti neurofibromas, nesergant pirmo tipo neurofibromatoze [4].

Darbo tikslas – aprašyti retą pleksiforminės neurofi-

bromos pasireiškimo klinikinį atvejį ir apžvelgti naujausią literatūrą apie šią patologiją.

Klinikinis atvejis

37 m. pacientė skundėsi dauginiais, čiupiant skausmingais mazgais dešinėje veido pusėje. Mazgai deformavo nosį, viršutinę lūpą bei skruostą. Iš anamnezės buvo žinoma, kad pacientė nesirgo gretutinėmis ligomis, o genetinių ligų praeityje nediagnozuota. Pacientei atliekant fizinį tyrimą palpaujami skausmingi dauginiai mazgai nuo 0,2 mm iki 2 cm (1,2 pav.). Atlikta prakalo biopsija – nustatytas lėtinis folikulitas. Dauginiai mazgai apsunkina kvėpavimo funkciją.

Pacientei taikytas chirurginis gydymas bendrinėje nautroje, atliekant plačią eksciziją sveikų audinių ribose ir plastiką nuosavais audiniais, siekiant ne tik kosmetinio, bet ir funkcijos atkuriamojo efekto. Šiuo chirurginiu metodu pašalinta oda, poodis ir paviršinė fascija (3 pav). Operacinė medžiaga fiksuota formalinu ir įterpta į parafiną. Pjūviai buvo dažomi hematoksilinu ir eozinu. Audiniai tirti histopatologiškai, siekiant nustatyti tikslią diagnozę, o vėliau – įvertinti sveikų audinių ribą ir užtikrinti radikalus darinio pašalinimą dėl recidyvų profilaktikos. Atlikus histologinį



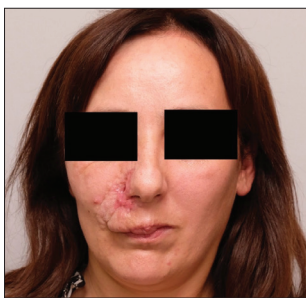
1 pav.



2 pav.



3 pav.



4 pav.

tyrimą, nustatyta pleksiforminė neurofibroma. Su NF1 susijusios pleksiforminės neurofibromos yra histologiškai sudarytos iš banguotų Schwann ląstelių, fibroblastų ir granuliėtų putliųjų ląstelių infiltrato [3].

Gydymo rezultatai

Galimos komplikacijos, susijusios su lokalizuotomis neurofibromomis, yra lengvos ir paprastos jas lemia chirurginė ekscizija: skausmas, kraujavimas, randai ir vietinė infekcija [4]. Jei radikalus darinio šalinimas negalimas, didėja recidyvo rizika. Rezultatai po operacijos matomi 4 paveiksle.

Diskusija

Pleksiforminės neurofibromos – tai ilgalaikės deformacijos, kurios gali tapti negalios ir mirties priežastimi. Nors visos neurofibromos yra gerybinės eigos, tačiau neretai pleksiforminės neurofibromos veido srityje užspaudžia galvinius nervus. Tai komplikuoja parestezijomis, paralyžiumi, dusuliu, nemiga, kvėpavimo sistemos, klausos sutrikimais ar aklumu [3]. Chirurginis neurofibromų šalinimas dažniausiai būna sėkmingas. 2019 m. H. Bahir ir kt. atliktame tyrime nustatytas neurofibromų recidyvo dažnis siekė 3 – 10 procentų [5], kai neurofibromų malignizacijos tikimybė ~ 10 procentų [4]. Galime daryti prielaidą, kad radikalus neurofibromos pašalinimas lemia geresnę gydymo baigtį.

Išvados

1. Tikslios anamnezės surinkimas, fizinis ištyrimas, diagnozė ir tarpdalykinis specialistų (plastinės ir rekonstrukcinės chirurgijos gydytojas, dermatovenerologas, gydytojas genetikas bei šeimos gydytojas) bendravimas užtikrina geriausią paciento gydymo rezultatą.

2. Radus bent vieną pleksiforminę neurofibromą (vadinamąjį NF1 diagnostiniais kriterijais) [6] pacientui būtina įtarti pirmo tipo neurofibromatozę (NF1).

Literatūra

1. Tchernev G, Chokoeva AA, Patterson JW, Bakardzhiev I, Wollina U, Tana C. Plexiform neurofibroma: a case report. *Medicine (Baltimore)* 2016;95(6):e2663.
<https://doi.org/10.1097/MD.0000000000002663>
2. Von Recklinghausen F. Über die Multiplen Fibrome der Haut und ihre Beziehung zu Multiplen Neuromen. August Hirschwald. Berlin, 1882.
3. Staser K, Yang FC, Clapp DW. Pathogenesis of plexiform neurofibroma: tumor-stromal/hematopoietic interactions in tumor progression. *Annu Rev Pathol* 2012;7:469-495.
<https://doi.org/10.1146/annurev-pathol-011811-132441>
4. Messersmith L, Krauland K. Neurofibroma. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing 2020.
5. Bahir H Chamseddin, Lu Q Le. Management of cutaneous neurofibroma: current therapy and future directions. *Neuro-Oncology Advances* 2019; vdz034.
<https://doi.org/10.1093/oaajnl/vdz034>
6. Friedman JM. Neurofibromatosis 1. 1998 Oct 2 [Updated 2019 Jun 6]. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al. *GeneReviews*® 1993-2020.

CASE REPORT:

PLEXIFORM NEUROFIBROMA IN THE FACE

M. Valatkevičiūtė, R. Bagdonas, A. Bagdonė

Keywords: neurofibroma, plexiform, surgery.

Summary

We present a 37 years old female patient who complains with multiple, painful nodules deforming the face. The patient underwent surgical treatment with wide excision and skin plasty with her own tissues. Histological examination revealed a rare disease called plexiform neurofibroma. If radical surgery is not possible, the risk of relapse increases. We can assume that radical excision of neurofibroma leads to better treatment outcomes. Accurate medical history, physical examination, diagnosis, and interdisciplinary communication between specialists ensure the best treatment outcome for the patient, therefore, if at least one plexiform neurofibroma (according to NF1 diagnostic criteria) is found, the patient must be suspected for type 1 neurofibromatosis (NF1).

Correspondence to: milda.valatkeviciute@gmail.com

Gauta 2020-09-28