

Makrodistrofia Lipomatoza'nın Manyetik Rezonans Bulguları

Magnetic Resonance Findings of Macro dystrophia Lipomatosa

Mustafa Diker¹, Cantay Gök¹, Yıldırım Savaş¹, Ümit Avşar², Ömer Aydın Yıldırım³

¹Haseki Eğitim ve Araştırma Hastanesi Radyoloji Kliniği, İstanbul

²Haseki Eğitim ve Araştırma Hastanesi Aile Hekimliği Bölümü, İstanbul

³Haseki Eğitim ve Araştırma Hastanesi 4. Dahiliye Kliniği, İstanbul

ÖZET

Makrodistrofia lipomatoza, deformasyona ve hareket kısıtlılığına yol açan konjenital lokal gigantizm nedenlerinden birisidir. Nadir görülen bu malformasyonun göze çarpan bulguları makrodaktili ve komşu yağ dokusunun sınırlı bir alanda aşırı büyümesidir. Makrodistrofia lipomatoza genellikle median sinir ya da plantar sinir inervasyonuna uyan alanlardaki mezenkimal dokuların etkilenmesiyle karakterizedir. Biz bu makalede bir makrodistrofia lipomatoza olgusunun manyetik rezonans (MR) inceleme bulgularını değerlendirdik.

ANAHTAR KELİMELER: Makrodistrofia lipomatoza, Makrodaktili, MR

SUMMARY

Macro dystrophia lipomatosa is a congenitally caused form of localised gigantism which presents itself with deformation and limited range of motion. The observable findings of this rare condition are macrodactyly and hypertrophy of surrounding adipose tissue in a narrow area. Macro dystrophia lipomatosa is characterized with affected mesenchymal tissues at the innervation site of the median nerve at the upper extremities or the plantar nerve at the lower extremities. In this case report, we evaluated the MRI findings of a macro dystrophia lipomatosa case.

KEY WORDS: Macro dystrophia lipomatosa, Macro dactyly, MRI

Giriş

Makrodistrofia lipomatoza, lokal gigantizmin nadir görülen konjenital nedenlerinden birisidir. Herediter kalıtımın görülmediği bu hastalıkta makrodaktiliye öncelikle adipoz dokular olmak üzere mezenkimal dokuların hipertrofi eşlik eder. Elde median sinir, ayakta ise plantar sinir inervasyonuna uyan alanlarda ve genellikle 2. ve 3. parmaklarda volar yüzde ve distalde belirgindir. Sekonder dejeneratif eklem hastalığı eklem fonksiyonlarını kısıtlayabilir ve büyük osteofitler nörovasküler yapılarla bası uygulayabilir. Büyüme puberte çağında genellikle sonlanır.

OLGU SUNUMU

Hastanemize dış merkezden manyetik rezonans (MR) tetkiki için sevk edilen 43 yaşındaki erkek hastada sağ üst ekstremitenin doğumdan itibaren sol üst ekstremiteye göre orantısız olarak büyüdüğü ve büyümeyle birlikte hareket kısıtlılığı ve deformitenin geliştiği öğrenildi. Hastanın bilenen başka bir hastalığı ya da semptomu bulunmamaktaydı. İncelemede hastanın cildinde kızarıklık, morarma, nodüler lezyon, cafe-au-lait lekesi ya da pullanma gibi bulgular saptanmamıştı. Hastada omuz bölgesinde, ön kol distalinde, el bileğinde ve elde şişlik, el-el bileğinde ulnar deviasyon, 1. 2. ve 3. parmaklarda makrodaktili görünümü mevcuttu.

Hastanın sağ el bileği posterior-anterior ve oblik röntgenogramlarında karpal kemiklerde radyal tarafta füzyon ve deformasyon, 1., 2. ve 3. parmaklarda metakarp ve falanklarda belirgin boyut artışı ve yumuşak dokularda kalınlaşma izlendi. Palpasyonla sağ üst ekstremitede belirgin trill ya da üfürüm saptanmadı ve her iki üst ekstremitede sıcaklığı birbirine yakındı. Nörolojik muayene sağ üst ekstremitede net olarak değerlendirilemedi.

Hastanın Philips Achieva (1.5 tesla) MR cihazı ile sağ omzu koronal T1, aksiyal SPAİR ve sagittal T2 sekanslar

Yazışma Adresi:

Dr. Mustafa Diker
Haseki Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Radyoloji Kliniği, 34304
Haseki/İstanbul
Tel: (0505) 222 98 30
Faks: (0212) 621 78 97
E-posta: tabipmd@hotmail.com

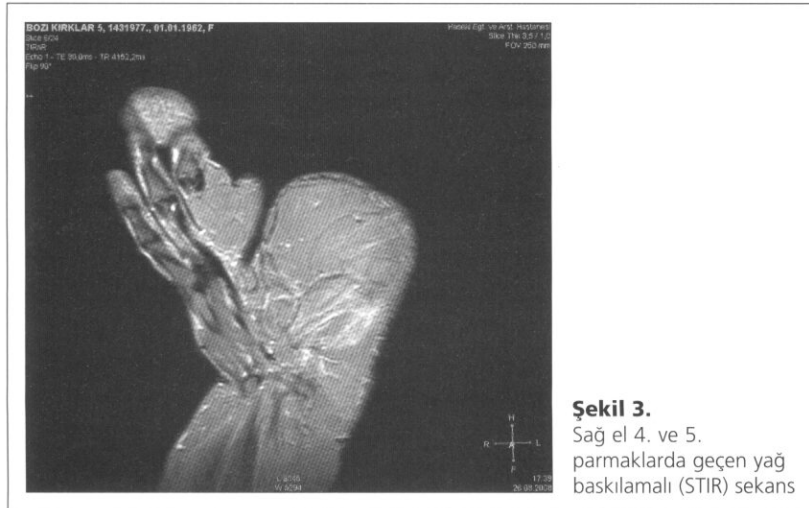
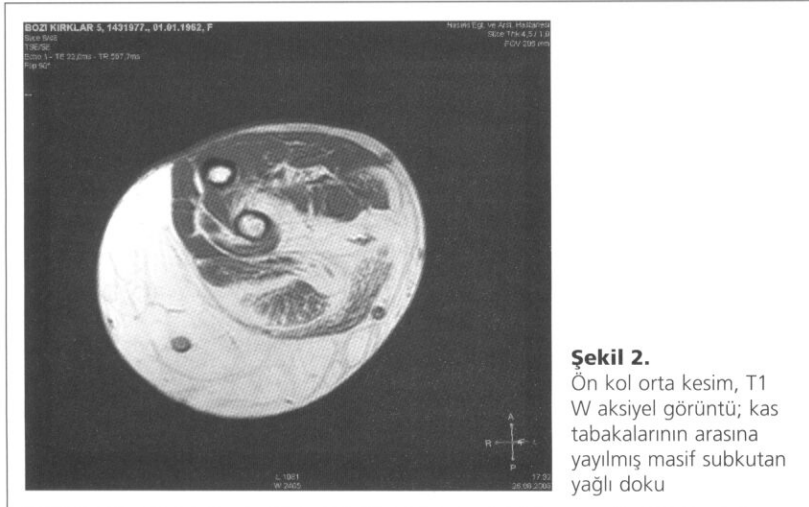
ile ve sağ ön kolu ve eli koronal T1 ve STIR, sagittal T2 ve aksiyel SPA-İR sekansları ile değerlendirildi; sağ omuz bölgesinde humerus başını ve proksimal diafizi çepeçevre saran aksiler fosya doğru uzanım gösteren

lobule konturlar oluşturan lipomatöz kitlesel lezyon supraspinatus, infra spinatus ve teres minör kaslarında belirgin atrofiye neden olmaktadır (Şekil 1). Rotator cuff tendonlarında belirgin kalınlaşma ve yüksek sinyal

ile birlikte tendonların çevresinde fibrozis düşündürülen yumuşak doku yoğunlukları mevcuttu. Tanımlanan lipomatöz lezyon glenoid kemik içine doğru protrüzyon göstermekte ve glenoid kemikte belirgin incelmeye yol açmaktaydı. Sağ ön kolda özellikle dorsal yüzde daha belirgin olmak üzere cilt altı yağlı doku ileri derecede kalınlaşmıştı. İntermusküler fasyalarda yağ dokusunda belirgin artış ve kas yapılarında yer yer atrofik değişiklikler izlenmekteydi (Şekil 2). Radiusda mid diafizer bölgede ve distalde konturda düzensizlikler, el bileği düzeyinde radial tarafta karpal kemiklerde deformasyon ve kısmi füzyon gelişimleri izlenmekteydi. El düzeyinde 1., 2. ve 3. parmaklarda metakarp ve falankslarda belirgin boyut artışı ve deformasyon, özellikle 1. 2. ve 3. parmaklar çevresinde cilt altı yağlı doku belirgin kalınlaşmış görünümde olup intermusküler fasyalarda yine yağ birikimi ve kaslarda atrofik değişiklikler mevcuttu (Şekil 3, 4, 5) Ulna, 4. ve 5. parmaklar genel olarak korunmuş görünümdeydi. Görüntüleme alanına giren nöral ve vasküler yapıların morfolojisi ve sinyai özelliği doğal sınırlardaydı.

TARTIŞMA

Makrodistrofia lipomatoza parsiyel akromegali, makrodaktili, makrozomi, elefantiasis, megalodaktili, daktilomegali, makrodaktili ve sınırlı gigantizm olarak da tanımlanan gelişimsel bir anomalidir. Makrodistrofia lipomatoza, ilk defa 1925 yılında Feriz tarafından tanımlanmıştır.¹ 1965 yılında Barsky gerçek makrodaktiliyi ikiye ayıran bir sınıflandırma önerdi.² Birinci tipte etkilenen parmakların büyüklüğündeki artış vücudun geri kalan kısımlarıyla orantılıdır. İkincisi ise elin dorsal ve palmar tarafında ve ön kolda yağ dokusunda büyümenin ağır bastığı ve normal büyüme paternine göre daha hızlı büyümenin görüldüğü formdur.² Bu tip, Feriz'in tarif ettiği anomaliye ve yayınladığımız olguya benzemektedir. Makrodistrofia lipomatoza üst ya da alt ekstremitelerde görülebilen daha çok



ikinci ve üçüncü parmaklarda boyut artışının bulunduğu, osteoartritin eşlik edebildiği ve yağ dokusunda belirgin hipertrofi ile karakterizedir. Genellikle tek taraflıdır. Hipertrofiye yağ dokusu subkutan, intermuskuler, periosteal, intrameduller ve perinöral alanlara yayılabilir.³ Hastalığın etiolojisi kesin olarak bilinmese de lipomatoz dejenerasyon, fetal dolaşım bozukluğu ya da intrauterin yaşamda ekstremitte tomurcuğundaki hasarın neden olabileceği hipotezleri ileri sürülmüştür.^{4,5}

Makrodistrofia lipomatoza sadece bir parmağı etkileyebileceği gibi tüm ekstremitte de olaya katılabilir. En sık üst ya da alt ekstremitte 2. ve 3. parmaklar etkilenir; 5. parmağın tutulması ve iki taraflı olması nadirdir. Sindaktili, polidaktili, klinodaktili, brakidaktili ve simfalangizm

makrodistrofia lipomatozaya eşlik edebilir.⁵

Nöral kılıfın fibroadipoz doku ile infiltrasyonuna sekonder periferik sinirlerde "kablo benzeri" görünüm ortaya çıkabilir.⁶ Üst ekstremitte median sinir ve alt ekstremitte plantar sinir olaya en çok dahil olan sinirlerdir. Median sinirin etkilenmesine sekonder ileri dönemlerde karpal tünel sendromu ortaya çıkabilir.

Konvansiyonel röntgen incelemede makrodistrofia lipomatozanın tipik bulguları kemik yapılarıdaki belirgin büyüme, eşlik eden yumuşak doku artışını gösteren radyolüsen alanlar ve dejeneratif eklem hastalığıdır. Osteoartroz, eklem yüzlerinin birbirinden ayrışması nedeniyle ortaya çıkar ve subkondral kistler, osteofit formasyonları ve bu olguda görüldüğü gibi ankiroz ile kendini gösterebi-

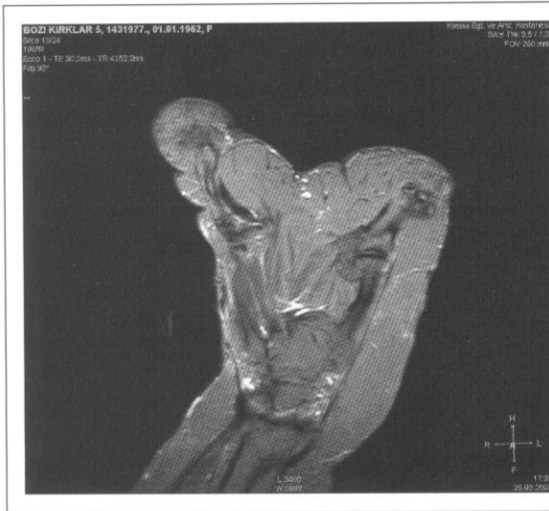
lir.^{7,8} Kemiklerin distal ucundaki genişleme "mantar benzeri" görünümüne neden olur. Bilgisayarlı tomografi ile röntgenogram görüntülerine ek olarak adipoz dokunun kas liflerinin arasına yayılımı da demonstre edilebilir.⁴

MR görüntüleme etkilenen parmaklar etrafındaki fibroadipoz dokunun artışını en iyi gösteren modalitedir. Bu görünüm doğal subkutanöz yağlı doku ile aynı sinyal karakteristiğindedir; T1 ve T2 ağırlıklı görüntülerde yüksek ve yağ baskılamalı sekanslarda düşük sinyal intansitesidir. Ayrıca yağ dokusu içerisindeki fibröz çizgilenmeler, komşu kas dokusunun fibröadipoz doku ile infiltrasyonu, kemik yapıdaki anomaliler ve kalınlaşmış periferik sinirler tespit edilebilir.⁹

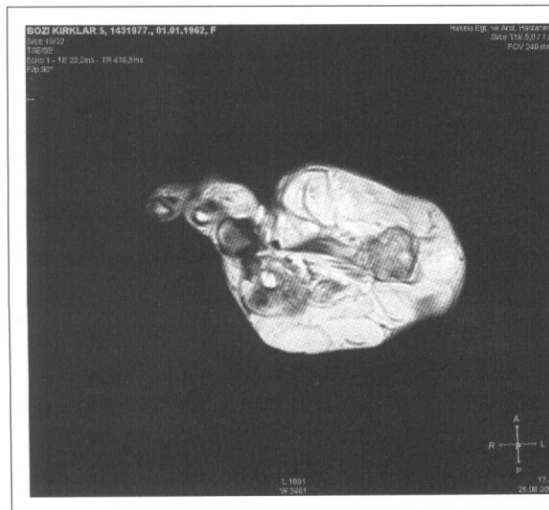
Makrodaktilinin ayırıcı tanısında doğumsal ve edinsel durumların ikisi de bulunur. Enfeksiyona sekonder gelişen daktilit, dijital infarkt, Still hastalığı, osteoid osteoma, elefantiazis, sarkoidoz, akromegali ve melorheostozis gibi edinsel patolojiler semptomları, hematolojik parametreleri, eşlik eden sistemik bulguları ve anamnez detayları ile ayırıcı tanıdan kolayca çıkarılırlar.

Ollier hastalığı (enkondromatozis) kemiklerde multipl enkondromların bulunduğu, genellikle erken çocukluk döneminde başlayan ve tutulan kemiklerde kısalmaya neden olan non herediter hastalıktır. Yumuşak dokularda همانjiomlar ve daha az sıklıkla lenfanjiomlarla birlikte görülen şekline Mafucci sendromu adı verilir. Bu olguda kemik yapılarında enkondromların bulunmaması Ollier hastalığını ve Mafucci sendromunu gözden çıkarmıştır.

Sinir kılıfı lipofibromatoz hamartomu, çok ender rastlanan, en çok median siniri tutan, genellikle genç insanların ekstremitelerinde görülen, selim, konjenital bir periferik sinir tümörüdür. Sinir dokusu, diffüz olarak fibroadipöz doku ile infiltrat olur ve sinir fasiküllerini invaze etmeden birbirinden ayırır. Median



Şekil 4. Sağ el bileği ve 1. parmaktan geçen geçen yağ baskılamalı (STIR) sekans karpal kemiklerde deformasyon, metakarpofalangeal eklemdede büyük osteofitler ve 1. parmakta makrodaktili görünümü



Şekil 5. Sağ elde falanklar, T1W Aksiyel görüntü

sinirin ve dallarının lipofibromatoz hamartomu, genellikle karpal tünel sendromu belirtileri ile birlikte görülür ve makrodaktili ile birlikteliği sık görülür.¹⁰ Eğer lezyon sadece elde ise görüntüleme teknikleriyle ve histolojik incelemeyle birbirlerinin farklı ifadeleri oldukları iddia edilen bu iki antitenin (sinir kılıfının lipofibromatoz hamartomu ve makrodistrofia lipomatoza) ayırıcı tanısı yapılamaz fakat bu olguda yağlı doku depoziti median sinir trasesi ile ilişkisiz ve bütün üst ekstremitede izlendiği için sinir kılıfının lipofibromatoz hamartomu tanısı dışlanmıştır.

Klippel-Trenaunay-Weber sendromu, unilaterale kutanöz kapiller hemanjiomların, variköz venlerin, lokal yumuşak doku ve osseöz hipertrofilerin görüldüğü bir sendromdur. Bu sendromda vasküler malformasyonların görüldüğü alanlar ile yumuşak ve kemik dokuların hipertrofiye olduğu alanlar örtüşür. Bu olguda vasküler ve lenfatik malformasyonların olmayışı Klippel-Trenaunay-Weber sendromunu ve ayrıca izole hemanjiom ve lenfanjiomları dışlamamızı sağladı.

Nörofibromatozis 1 (von Recklinghausen sendromu), makrodistrofia lipomatoza ayırıcı tanısındaki en önemli antitedir. Bu sendromda

pleksiform fibromlar ile birlikte mezodermal displazi bulunan hastalarda makrodaktili görülebilir. Büyümüş parmakların bilateral olabilmesi, pleksiform nörofibromların hemanjiomatöz elemanlarının büyüme plaklarının prematür kapanmasına neden olması,¹¹ hipertrofik kemik yapılarında mum ışığı ve elonge sinus görünümü¹² ve eşlik eden café-au-lait lekeleri von Recklinghausen sendromunda görülebilen fakat bu olguda saptamadığımız bulgulardır.

Proteus sendromu, hemihipertrofi ile karakterize olan makrodistrofia lipomatoza benzeri lipomatöz şişkinlikler içeren fakat farklı olarak kafatası anomalileri (makrosefali-kemik ekzostozları), pigmente nevusler, akciğer kistleri ve intraabdominal lipomlar ile birlikteliği bulunan bir sendromdur. Olgumuzda Proteus sendromunda görülen sistemik bulguların bulunmaması bize ayırıcı tanıda yardımcı oldu. Bununla beraber bazı yazarlar makrodistrofia lipomatozanın Proteus sendromunun lokalize formu olduğunu iddia etmiştir.^{13,14}

KAYNAKLAR

1. Kelikian H. Congenital deformities of the hand and forearm. Philadelphia: Saunders, 1974; 610-35.
2. Barsky AJ. Macroductyly. *J Bone Joint*

3. *Surg (Am)* 1967; 49-A: 1255-65.
3. Kaya T. *Kas İskelet-Yumuşak Doku Radyolojisi* 1. Baskı, Bursa, Nobel& Güneş Yayınevi, 2008.
4. Ozturk A, Baktiroğlu P, Ozturk E, et al. *Acta Orthop Traumatol Turc* 2004; 38: 220-3.
5. Gupta SK, Sharma DP, Sharma SU, Sood B, Gupta S. Macrodistrophia lipomatosa: radiographic observations. *Br J Radiol* 1992; 65: 769-73.
6. Wang YC, Jeng CM, Marcantonio DR, Resnick D. Macrodistrophia lipomatosa. MR imaging in three patients. *Clin Imaging* 1997; 21: 323-7.
7. Anoush Razzaghi, MD; Dimitri J. Anastakis, MD. Med Lipofibromatous hamartoma: review of early diagnosis and treatment *J Can Chir* 2005; 48: 69-73.
8. Evans HA, Donnelly LF, Johnson ND, Blebea JS, Stern PJ. Fibrolipoma of the median nerve: MRI. *Clin Radiol* 1997; 52: 304-7.
9. Miyuki Sone, Shigeru Ehara, Yoshiharu Tamakawa, Jun Nishida, ve Shohgo Honjoh Macrodistrophia Lipomatosa: CT and MR Findings. *Radiation Medicine* 2000; 18: 129-32.
10. Bagatur E. Lipofibromatous hamartoma of the median nerve. *Acta Orthop Traumatol Turc* 2002; 36: 172-6.
11. Meszanos WT, Guzzo F, Schonsch H: Neurofibromatosis. *Am J Roentgenol* 1966; 98: 557-69.
12. Pitt MJ, Mosher JF, Edeiken J: Abnormal periosteum and bone in neurofibromatosis. *Radiology* 1972; 103: 143-6.
13. Nishimura G, Kozlowski K. Proteus syndrome (report of three cases). *Australas Radiol* 1992; 34: 47-52.
14. Burnstein MI, Kottamasu R, Weiss L, et al. Case report 509. *Skeletal Radiol* 1983; 17: 536-8.