

# A RECKLINGHAUSEN-KÓR ENTERÁLIS MANIFESZTÁCIÓJA

Hajdu Mária<sup>1</sup>, Krutsay Miklós<sup>1</sup>, Chanis William<sup>2</sup>  
Magyar Imre Kórház, 1Patológiai Osztály, 2Sebészeti Osztály, Ajka

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 neurofi bromatosis (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 neurofi bromák, a bőr „café au lait” foltjai és a szivárványhártya Lischcsomói 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 (acusticus neuroma), következményes hallás- és egyensúlyzavarral jár. A neurofi bromatosis 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, bélfodor, 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 tumorra járó esetet találtak az irodalomban (5). Az utóbbi években megsaporodtak azok a közlemények, amelyek a gastrointestinalis stromalis tumor és neurofi bromatosis együtt es 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 bélfodordaganatot és egy bőrdaganatot 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 göbbel.

Mikroszkóppal a bél hashártyája alatt elhelyezkedő daganatokban dús rácsrosthálózatban keskeny, orsóalakú, pálcika-magvú sejtek egymást keresztező,

### 1. ábra. Neurofi bromák a beteg hátbőrén



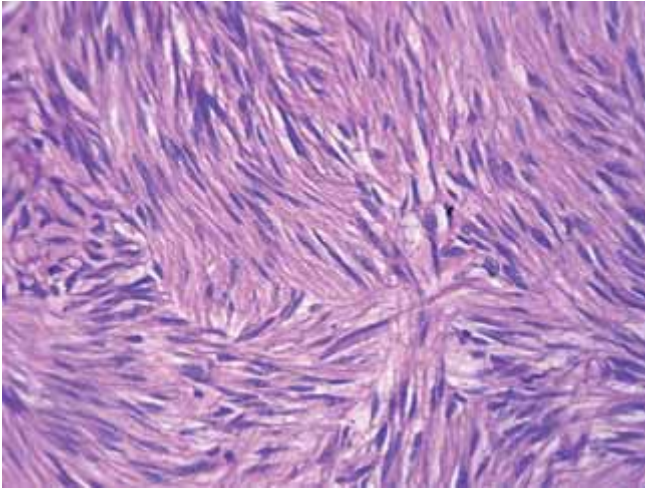
széles nyálábjai figyelhetők meg (3., 4. ábra).

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 bélfal izomrétegének középső részéből indulnak ki, beterjednek

### 2. ábra. Az eltávolított éhbélszakasz

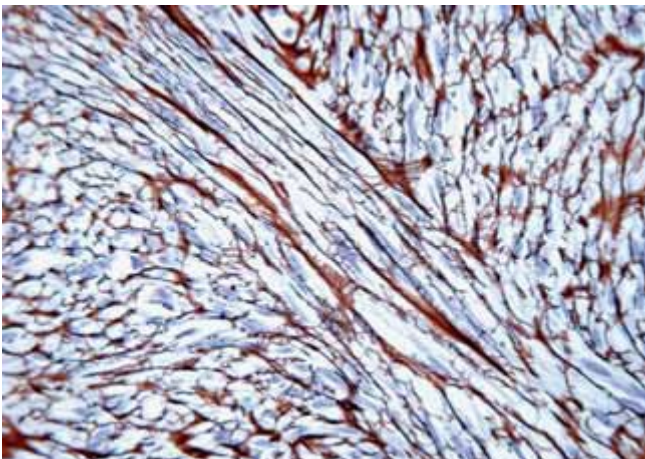
t. éhbélszakasz



az izomnyalábok közé, tokjuk nincsen. Az

ellágyult göb részben elhalt, benne számos tág, néhol rögösödött ér tűnik szembe. A bélnyálkahártyán elváltozás nem észlelhető. A bélfodorból származó daganat elszórt fibroblastokat és néhány hízósejtet tartalmazó alapvázában rendezetlen lefutású, széles kollagénrost-nyalábok húzódnak (5., 6. ábra). A kis

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



erek fala vastagon kollagenizálódott . A fibroblastok

magja polimorf, gyakran vakuólum látható benne.

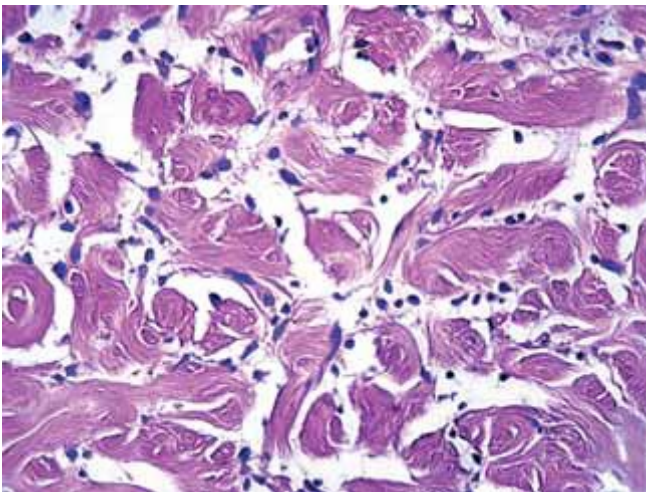
Osztódó sejteket a daganatokban nem találtunk. A

bőrrészleten lévő borsszemnyi göb laza rostszerkezetű

neurofibromának felelt meg (7. ábra).

#### 4. ábra. A neurinoma rácsrosthálózata. Kötőszövet-impregnáció

#### MEGBESZÉLÉS



A gyomor-béltraktus jóindulatú daganatainak kb.

6%-a neurogén eredetű, a Schwann-sejtekből származó

neurinoma vagy az endoneurium kötőszövetéből

eredő neurofi broma (15). A neurofi bromatosis I-hez társuló

szoliter vagy multiplex hasi daganatok többsége a

jejunumból vagy a gyomorból indul ki. Ezek leggyak

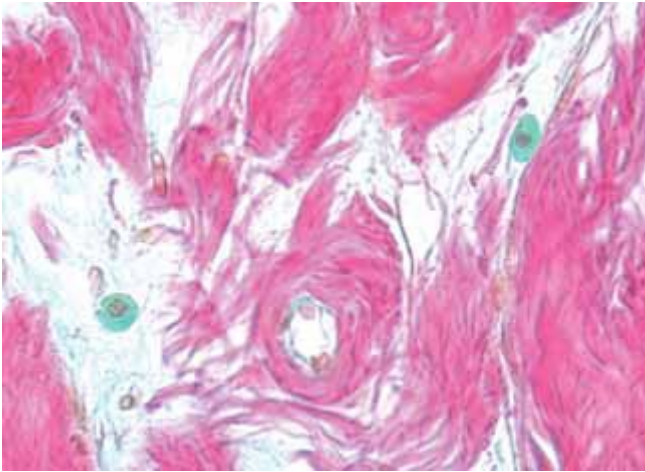
rabban neurofi bromák (72%), de lehetnek leiomyomák,

#### 5. ábra. Rostdús neurofi broma a bélfodorból. HE-festés

stromatumorok

ganglioneuromák, gastrointestinalis





(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-neurofi bromájáról számoltak be. Simon

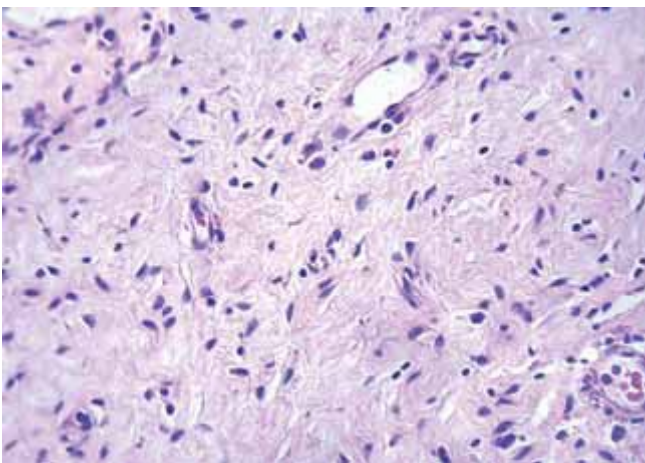
és mtsai (12) esetében a betegség a Vater-papilla

carcinoid tumorával, Ábrahám és mtsai (1) esetében

phaeochromocytomával társult. A Hochberg és mtsai

6. ábra. Hízósejtek a bélfodor-neurofi bromában.

HCl-alkoholos alcianzöld–Van Gieson-festés



(5) által összegyűjtött esetek nagy része neurofi broma

ill. leiomyoma volt, közöttük csak egy neurilemmoma

(schwannoma, neurinoma) fordult elő. A gyomor és a bél

neurofi bromái 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

### 7. ábra. Neurofi broma a bőrből. HE-festés

Esetünkben jóindulatú neurogén daganatokkal.  
főként az éhbéltumorok neurinomáknak bizonyultak,  
bélfodordaganat kollagénben Antoni A-típusú szerkezettel. A  
dús neurofi bromának felelt meg.

### Mellékletek (1)

- A RECKLINGHAUSEN-KÓR ENTERÁLIS MANIFESZTÁCIÓJA.pdf dátum: 2010.03.17. 18:57, létrehozta: NF Hungary (1. verzió)  
2781 kB [Megtekintés](#) [Letöltés](#)

### Megjegyzések (1)

[\\_displayNameOrEmail\\_ - \\_time\\_ - Eltávolítás](#)

[\\_text\\_](#)

NF Hungary - 2010.03.17. 18:28

#### IRODALOM

1. Ábrahám Gy, Tószegi A, Mohácsi G, et al. Phaeo? romocytoma Re? linghausen neurofi bromatosisban. Orvosi Hetilap 131:1469–1476, 1990
2. Bajor J, Garamszegi M, Grexa E, et al. Epeútelzáródást okozó neurofi broma Re? linghausen-kóros betegben. Orvosi Hetilap 143:1947–1950, 2002
3. Baráth B, Krenács L, Bodocsi M. Multiplex agy-gerincvelői daganat neurofi bromatosis 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. Hoferberg 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 pheochromocytoma in neurofibromatosis. *World J Gastroenterol* 13:3384–3387, 2007
8. Miekinen M, Fetscher JF, 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-papillán. *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 pheochromocytomas 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