

Segmentalna nerwiakowłóknikowatość – dwa kolejne polskie przypadki

Segmental neurofibromatosis – two other Polish cases

Przegl Dermatol 2015, 102, 569–570
DOI: 10.5114/dr.2015.55709

W 2014 roku opisano po raz pierwszy przypadek segmentalnej nerwiakowłóknikowatości (ang. *segmental neurofibromatosis* – SN) u polskiego pacjenta [1]. Genodermatoza, określana również jako nerwiakowłóknikowatość typu V, występuje od 10 do 20 razy rzadziej niż klasyczna postać schorzenia. Istotą choroby jest postzygotyczna mutacja w obrębie genu *NF1* prowadząca do mozaicyzmu somatycznego, dlatego w przebiegu SN obserwuje się wszystkie skórne manifestacje nerwiakowłóknikowatości (nerwiakowłókniaki, plamy *café au lait*) ograniczone

jednak do określonego segmentu ciała, najczęściej zgodnie z przebiegiem linii Blaschko. Zmiany w obrębie ośrodkowego układu nerwowego i narządu wzroku występują rzadko [2, 3].

Przypadek 1. Kobieta 69-letnią konsultowano z powodu linijnie rozmieszczonych, miękkich guzków na skórze czoła i głowy (ryc. 1). Wykwity obserwowane były od kilkadziesiąt lat, wpukły się i sprawiały umiarkowane nasilone dolegliwości bólowe pod wpływem ucisku.

Przypadek 2. Mężczyznę 49-letniego konsultowano z powodu licznych, drobnych, miękkich, asymptomatycznych guzków koloru skóry umiejscowionych na skórze okolicy lędźwiowej. Przebieg zmian był wieloletni. Ponadto stwierdzono obecność jednej plamy typu *café au lait* (ryc. 2 A, B).

W obu przypadkach obraz histopatologiczny wyciętych, pojedynczych guzków był typowy dla nerwiakowłókniaka, co umożliwiło ustalenie ostatecznego rozpoznania. Pacjentom wyjaśniono istotę



Rycina 1. Segmentalna nerwiakowłóknikowatość (przypadek 1). Liczne miękkie guzki w kolorze skóry układające się linijnie na skórze czoła i głowy

Figure 1. Segmental neurofibromatosis (case 1). Multiple, soft, skin-color nodules with linear distribution on the forehead and scalp



Rycina 2. A – Segmentalna nerwiakowłóknikowatość. Nerwiakowłókniaki w okolicy lędźwiowej (przypadek 2). **B** – Segmentalna nerwiakowłóknikowatość. Znamię typu *café au lait* (przypadek 2)

Figure 2. A – Segmental neurofibromatosis. Neurofibromas in lumbar region (case 2). **B** – Segmental neurofibromatosis. Nevus *café au lait* type (case 2)

schorzenia, konsultowano ich neurologicznie i okulistycznie. W badaniach tomografii komputerowej głowy nie wykazano patologii typowych dla nerwiakowłókniakowatości.

Oszacowano, że objawy SN mogą występować u około 0,002–0,02% populacji [1]. Rozpoznanie trzech nowych przypadków SN w ciągu 2 lat w jednym ośrodku może przemawiać za niedoszacowaną częstością występowania schorzenia. We wszystkich przypadkach czas między pojawieniem się objawów skórnych a rozpoznaniem był bardzo długi. Nie bez znaczenia jest fakt, że chorzy nie upatrywali w zmianach skórnych poważnych problemów zdrowotnych. Dwa opisane polskie przypadki SN charakteryzują się odmienną manifestacją kliniczną, dlatego celowe naszym zdaniem jest ich przedstawienie. Ze względu na potencjalnie podwyższone, aczkolwiek nieokreślone precyzyjnie, ryzyko wystąpienia nowo-

tworów złośliwych oraz implikacje neurologiczne i okulistyczne chorzy z SN powinni być monitorowani.

Konflikt interesów

Autorzy deklarują brak konfliktu interesów.

Piśmiennictwo

1. **Sobjanek M., Dobosz-Kawałko M., Michajłowski I., Pęksa R., Nowicki R.:** Segmental neurofibromatosis. *Postep Derm Alergol* 2014, 31, 410-412.
2. **Hager C.M., Cohen P.R., Tschen J.A.:** Segmental neurofibromatosis: case reports and review. *J Am Acad Dermatol* 1997, 37, 864-869.
3. **Morais P., Ferreira O., Bettencourt H., Azevedo F.:** Segmental neurofibromatosis: a rare variant of a common genodermatosis. *Acta Dermatovenerol Alp Panonica Adriatic* 2010, 19, 27-29.

Otrzymano: 17 VI 2015 r.

Zaakceptowano: 30 X 2015 r.

Michał Sobjanek, Monika Sikorska, Monika Zabłotna
Katedra i Klinika Dermatologii, Wenerologii i Alergologii
Gdańskiego Uniwersytetu Medycznego