

İhmal edilebilir bir tanı: Rabdomiyomatöz mezenkimal hamartom

A negligible diagnosis: Rhabdomyomatous mesenchymal hamartoma

Gülden DİNİZ¹, Muharrem AKGÜNER², Ragıp ORTAÇ¹

İzmir Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi, Eğitim ve Araştırma Hastanesi Patoloji¹, Plastik ve Rekonstrüktif Cerrahi Bölümü², İZMİR

ÖZET

Rabdomiyomatöz mezenkimal hamartom, dermis ve subdermal dokuda gelişen nadir bir lezyondur. İlk kez 1986 yılında “çizgili kas hamartomu” olarak tanımlanmıştır. Genellikle yeni doğanlarda bildirilmiştir. Günümüze dek literatürde 34 olgu yayınlanmıştır.

Burada çene orta hatta, doğumsal parmakı deri çıkıntısı bulunan 3 aylık erkek bebek sunuldu. Fizik bakıda başkaca konjenital defekt veya deri lezyonu saptanmadı. Histopatolojik incelemede; epidermis altında gelişmiş güzel yerleşmiş iskelet kası, yağ, bağ ve nöral dokular ile bol folikülosebase yapıardan oluşmuş mikst doku varlığı izlendi.

Rabdomiyomatöz mezenkimal hamartom klinik olarak; deri çıkıntısı (skin tag), aksesuar kulak veya yumuşak fibrom benzeri birçok lezyonla karışabilecek bir antitedir. İskelet kası komponenti göz ardı edildiğinde mikroskobik olarak da, bu lezyonlardan ayırt edilemeyebilir. Basit eksizyonun tedavi edici olması, nüks ve malign dejenerasyonun bildirilmemiş olması nedeniyle ihmal edilebilir bir tanı olarak kabul edilebilir. Ancak yayınlanan olgularda %30'a varan eşlik eden konjenital anormali varlığı nedeniyle tanınması ve eşlik eden lezyon varlığının araştırılması önemlidir.

Anahtar sözcükler: Rabdomiyomatöz, çocukluk çağı, çizgili kas, hamartom

ABSTRACT

Rhabdomyomatous mesenchymal hamartoma is a rare lesion of the dermis and subdermal tissue. It was first described in 1986 as “striated muscle hamartoma”. It has been usually reported in newborns. Until recently, there were only 34 reported cases in the literature.

We herein report a three-month-old boy with a congenital skin tag in the middle of the chin. Physical examination revealed no congenital abnormalities or other dermal lesions. Histopathological examination showed a mixed tissue collection of subepidermal disorganized skeletal muscle fibers, adipose, fibrous and neural tissues, and abundant folliculosebase structures.

Clinically, the differential diagnosis of rhabdomyomatous mesenchymal hamartoma includes skin tag, accessory tragus and soft fibroma. If the presence of striated muscle fibers has been ignored, there is microscopic resemblance between all of these lesions. Because of the absence of recurrence or malignant degeneration, this lesion may be accepted a negligible diagnosis. But for as many as 30% of the reported cases with rhabdomyomatous mesenchymal hamartoma have several congenital anomalies; the differential diagnosis of this lesion is important.

Key words: Rhabdomyomatous, childhood, striated muscle, hamartoma

GİRİŞ

Rabdomiyomatöz mezenkimal hamartom (RMH), ilk defa 1986 yılında Hendrick tarafın-

dan “çizgili kas hamartomu” olarak tanımlanmıştır (1,2). Lezyonların genellikle baş-boyun bölgesi orta hatta ortaya çıkması, çoğu kez doğumdan itibaren var olması ve lezyon içerisindeki pilosebase komponentin varlığı nedeniyle konjenital midline hamartom, deri eki hamartomu benzeri farklı adlarla anılmıştır (1). İlk tanımlanmasından 3 yıl sonra, neoplazmin hamar-

Alındığı Tarih: 09.04.2008

Kabul Tarihi: 24.04.2008

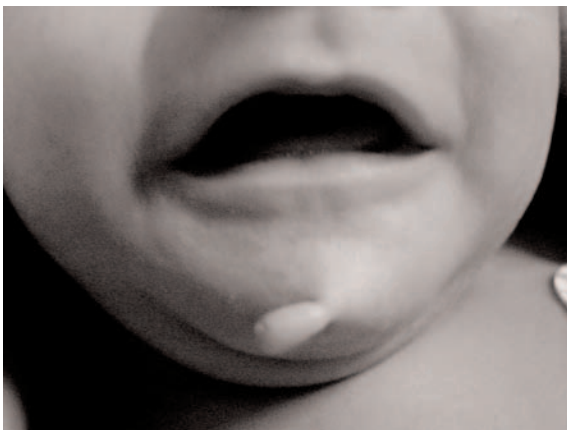
Yazışma adresi: Dr. Gülden Diniz, Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi, Eğitim ve Araştırma Hastanesi Patoloji Bölümü, İzmir

tomatöz natürü ve en ayırt edici özelliği olan çizgili kas komponentinin varlığı göz önüne alınarak Mills tarafından “derinin rabdomiyomatöz mezenkimal hamartomu” olarak adlandırılmış ve bu adlandırma yaygın kabul görmüştür (1,2). Hastalık benign karakterde olup, genellikle yenidoğan döneminde saptanır. Olguların yarısı 1 yaş altındadır. Bildirilen olguların %88,2’sinde lezyon baş-boyun bölgesinde; %26,4’ünde çenede lokalizedir. Ancak vücudun diğer bölgelerinde, hatta dil, orbita benzeri deri ile ilişkisi olmayan lokalizasyonlarda da nadir olarak saptanabilir (3,5,6).

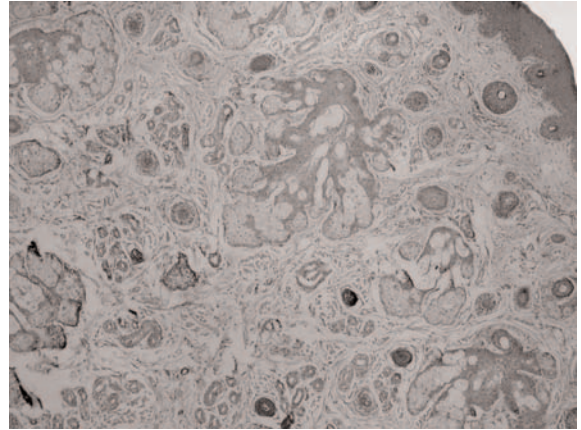
Bu çalışmada lokalizasyonu ve görülme çağı olarak klasik RMH özelliklerini taşıyan bir olgu sunulmuştur. Sunulan olguda eşlik eden bir konjenital malformasyon olmamasına karşın, RMH’lara konjenital malformasyonların yüksek oranda eşlik edebileceği göz önüne alınarak ayırıcı tanının önemi vurgulanmaya çalışılmıştır (1-7).

OLGU SUNUMU

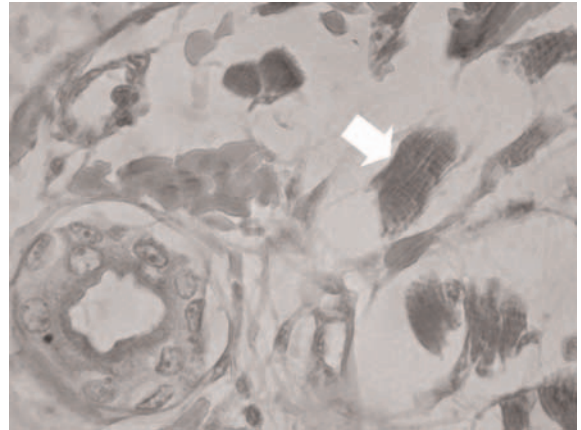
Miadında normal spontan doğumla 3000 gram ağırlığında doğmuş 3 aylık sağlıklı erkek bebek, çenede doğumdan beri var olan deri çıkıntısı nedeniyle İzmir Dr. Behçet Uz Çocuk Hastanesi Plastik ve Rekonstrüktif Cerrahi Polikliniğine başvurdu. Fizik bakıda konjenital malformasyon ve benzer başka deri lezyonu



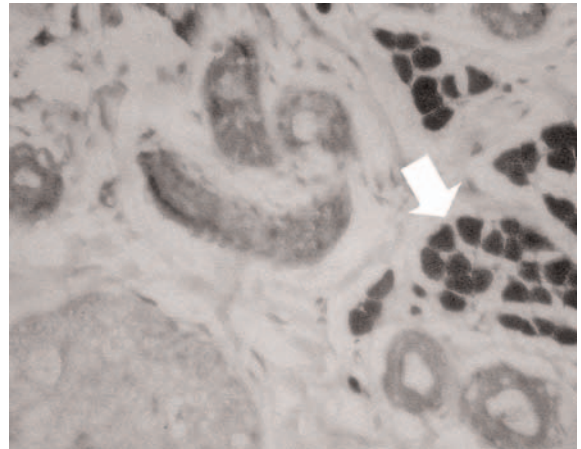
Resim 1. Üç aylık erkek bebeğin çenesinde parmakçı çıkıntısı şeklinde lezyon varlığı.



Resim 2. Olağan epidermis altında yoğun folikülosebase yapıları arasında gelişigüzel yerleşmiş kas demetleri (HE x40).



Resim 3. Deri eki çevresinde enine çizgilenme (beyaz ok) izlenen kas demeti (Gomori trikrom x400).



Resim 4. Sarkomerik aktinle immünreaktivite gösteren (beyaz ok) miyofiberler (DAB x200).

saptanmadı. Motor ve mental gelişimi olağan olarak değerlendirildi. Çene ortasında

1,3x0,4x0,3 cm boyutlarında, normal deri renğinde, parmaksı çıkıntı yapmış papiller lezyon izlendi (Resim 1). Eksize edilen dokunun mikroskopik incelemesinde lezyonun; olağan görünümde epidermis ile örtülü, gelişigüzel dağılmış farklı doku komponentlerinden oluştuğu görüldü. Fibroadipöz doku zemininde, özellikle çok sayıda kıl folikülü ve sebace bezlerin varlığı dikkati çekti (Resim 2). Bu folikülo-sebace yapıların çevresinde yoğunlaşmış çok sayıda kas lifi bulunmaktaydı. Uygulanan Gomori trikrom boyamada kas liflerindeki enine çizilenme daha belirgindi (Resim 3). İmmünohistokimyasal olarak sarkomerik aktin ile bu kas fiberlerinin çizgili kas natüründe olduğu gösterildi (Resim 4). Çizgili kas komponentinden zengin bu lezyon rabdomiyomatöz mezenkimal hamartom olarak adlandırıldı.

TARTIŞMA

Hamartomlar; normal doku komponentlerinin düzensiz dizilimiyle oluşmuş tümör benzeri lezyonlardır (2). Baş boyun bölgesinde birçok hamartomatöz lezyon gelişimi bildirilmiştir. Aksesuar kulak, nazal gliom, infantil fibröz hamartom ve düz kas hamartomu bu hamartomatöz lezyonların en sık karşılaşılanlarından (1,2). Ayrıca skin tag (deri çıkıntısı), infantil miyofibromatozis, süperfisyel lipomatöz nevüs, adult rabdomiyom, benign triton tümörü (nöromusküler hamartom) benzeri lezyonlar da zaman zaman baş boyun lokalizasyonu ile karşımıza gelebilir (2). Tüm bu lezyonlar makroskopik olarak RMH ile benzer görünüme sahiptir. Ancak mikroskopik olarak çizgili kas komponentinin varlığı RMH'un söz konusu lezyonların çoğundan ayrımını sağlar. Adult rabdomiyomun tipik olarak 40 yaş üzerinde gelişmesi; triton tümöründe eşlik eden miyelinli ve miyelinsiz sinir demetlerinin özel düzenlenimi gibi klinik ve mikroskopik özellikler ise; çizgili kas komponenti olan lezyonlarla RMH'un ayırıcı tanısında yardımcıdır (1-3).

RMH, hamartomatöz natürlü olduğu düşü-

nülen benign bir lezyondur. Patogenezi tam olarak açıklanamamıştır. RMH'un embriyogenez sırasında mezodermal kökenli dokuların migrasyon sapması sonucu geliştiğine inanılmaktadır (1,2). Çizgili kas komponentinin ise, 2. brankial arkten köken alan orbikularis okuli, orbikularis oris veya platisma gibi yüzeysel çizgili kas yapılarının hatalı göç eden fragmanlarından oluştuğu iddia edilmektedir (2). Literatürdeki 34 olgunun 30'unda (%88,2) lezyon baş- boyun bölgesi, 9'unda (%26,4) ise olgumuzda olduğu gibi çene yerleşimlidir (1-7). Olguların 24'ünde (%70,5) lezyon yeni doğan döneminde saptanmış ya da hasta yaşı ileri bile olsa lezyonun doğumdan beri var olduğu belirlenmiştir (1,3-5). Olgumuzda da çenedeki lezyon doğumsaldır.

Literatürdeki sınırlı sayıdaki olgunun, uzun süreli izlemlerinde total eksizyon sonrası nüks bildirilmemiştir. Belki de bu nedenle ayırıcı tanısının önemli olmadığı düşünülebilir. Oysa RMH'un en dikkat çekici özelliği, literatürde bildirilen olguların bazılarında multipl ektodermal ve mezodermal anomalilerin eşlik edebilmesidir (1-7). Olgulardan birinde orbital kist, serebral malformasyonlar, deri ve deri eki hipoplazisiyle karakterize oküloserebrokutanöz sendrom olarak da adlandırılan Delleman sendromu eşlik etmektedir (1,2). Nazofrontal meningesel ve orbital defektler RMH'a eşlik ettiği bildirilen diğer ektodermal malformasyonlardır. Ayrıca kulak anomalileri, tiroglossal duktus kisti, yarı damak ve dudak benzeri brankial ark gelişim ve mezodermal göç kusurları da eşlik edebilmektedir. Özellikle brankial arkten kaynaklanan yapıların anomalilerinin eşlik etmesi; lezyondaki çizgili kas komponentinin brankial ark kökenli olduğu iddialarını da desteklemektedir (1-3).

Sunulan olguda doğumsal malformasyon veya benzer deri lezyonu saptanmadı. Lezyonun tümüyle çıkartılması nedeniyle uzun süreli izleme gerek görülmedi. Bu sunum aracılığıyla RMH'un birçok başka benign hamartomatöz lezyona makroskopik ve mikroskopik olarak benzediği, çizgili kas komponentinin silik oldu-

ğu durumlarda kolaylıkla farklı tanı alabileceği ortaya konulmaya çalışıldı. Ek olarak, ayırıcı tanı yapılamamasının sadece akademik önemi olmadığı, RMH olgularına mutlaka eşlik eden başka defekt varlığının araştırılmasının önemli olabileceği vurgulanmaya çalışıldı.

KAYNAKLAR

1. Solis-Coria A, Vargas-González R, Sotelo-Avila C. Rhabdomyomatous mesenchymal hamartoma presenting as a skin tag in the sternoclavicular area. *Pathol Oncol Res* 2007;13:375-378.
2. Rosenberg AS, Kirk J, Morgan MB. Rhabdomyomatous mesenchymal hamartoma: An unusual dermal entity with a report of two cases and a review of the literature. *J Cutan Pathol* 2002;29:238-243.
3. Mavrikakis I, White VA, Heran M, Rootman J. Orbital mesenchymal hamartoma with rhabdomyomatous features. *Br J Ophthalmol* 2007;91:692-693.
4. Kim HS, Kim YJ, Kim JW, Yu DS. Rhabdomyomatous mesenchymal hamartoma. *J Eur Acad Dermatol Venereol* 2007;21:564-565.
5. De la Sotta P, Salomone C, González S. Rhabdomyomatous (mesenchymal) hamartoma of the tongue: Report of a case. *J Oral Pathol Med* 2007;36:58-59.
6. Takeyama J, Hayashi T, Sanada T, Shimanuki Y, Saito M, Shirane R. Rhabdomyomatous mesenchymal hamartoma associated with nasofrontal meningocele and dermoid cyst. *J Cutan Pathol* 2005;32:310-313.
7. Ortak T, Orbay H, Unlu E, Uysal C, Uraloglu M, Sensoz OM. Rhabdomyomatous mesenchymal hamartoma. *J Craniofac Surg* 2005;16:1135-1137.