

ANNA CZARNECKA¹, TOMASZ KUNIEJ¹, JACEK FILARSKI³, MAREK SĄSIADK^{2,3}

Rola badania MR w diagnostyce zmian ośrodkowego układu nerwowego w przebiegu nerwiakowłókniakowatości

The Role of MR in Evaluation of Central Nervous System Lesions in Neurofibromatosis

¹ Studenckie Koło Naukowe przy Zakładzie Neuroradiologii Katedry Radiologii AM we Wrocławiu

² Zakład Neuroradiologii Katedry Radiologii AM we Wrocławiu

³ Dział Radiologii, Dolnośląski Szpital Specjalistyczny im. T. Marciniaka we Wrocławiu

Streszczenie

Wprowadzenie. Nerwiakowłókniakowatość (NF – *neurofibromatosis*) należy do rzadkich zaburzeń uwarunkowanych genetycznie z grupy fakomatoz. Wyróżnia się dwa typy NF: typ pierwszy – obwodowy (NF1) oraz typ drugi – centralny (NF2). Zmiany w ośrodkowym układzie nerwowym (o.u.n.) występują u 15–20% chorych na NF1 oraz u wszystkich chorych z NF2 (który jest jednak 10-krotnie rzadszy od NF1). Decydującą rolę w diagnostyce w przypadkach zajęcia o.u.n. u chorych na NF odgrywają badania obrazowe, z których w ostatnim czasie największe znaczenie uzyskuje rezonans magnetyczny (MR).

Cel pracy. Przedstawienie możliwości MR w rozpoznawaniu oraz określeniu rozległości zmian w o.u.n. w przebiegu NF.

Materiał i metody. Badaniem objęto 11 chorych (6 kobiet i 5 mężczyzn), w wieku 7–57 lat (średnio 23,8 lat), u których na podstawie obrazu MR oraz danych klinicznych zawartych w skierowaniach do tego badania ustalono rozpoznanie NF. W badanej grupie wykonano łącznie 21 badań MR (18 głowy i 3 kręgosłupa). Badania MR zostały wykonane otwartym aparatem niskopoleowym z wykorzystaniem następujących sekwencji: FSE (obrazy T2-zależne), FE3D (obrazy T1-zależne) i FLAIR – w badaniach głowy oraz sekwencje FSE (obrazy T1- i T2-zależne) i CBASS – w badaniach kręgosłupa. We wszystkich badaniach uzyskano obrazy w przekrojach czołowych, poprzecznych i strzałkowych, przed i po podaniu paramagnetycznego środka kontrastowego w ilości 0,1 mmol/kg masy ciała.

Wyniki. U 8 chorych rozpoznano NF1, a u 3 – NF2. U chorych na NF1 stwierdzano najczęściej guzy mózgowia o charakterze glejaków (13 guzów u 6 pacjentów, w tym 7 guzów skrzyżowania nerwów wzrokowych) oraz zmiany o typie *hamartoma* (łącznie u 6 chorych) i guzy w kanale kręgowym (4 guzy u 2 pacjentów). W grupie NF2 najczęstsze były guzy o charakterze oponiaków (łącznie kilkanaście). Opisano obrazy MR poszczególnych rodzajów zmian w przebiegu NF. MR umożliwił dokładne określenie liczby i umiejscowienia zmian oraz ocenę ich charakteru.

Wnioski. MR umożliwia dokładne zobrazowanie zmian w o.u.n. w przebiegu NF. U chorych bez zmian skórnych rozpoznanie można postawić wyłącznie na podstawie MR (*Adv Clin Exp Med 2005, 14, 5, 985–993*).

Słowa kluczowe: nerwiakowłókniakowatość, ośrodkowy układ nerwowy, rezonans magnetyczny.

Abstract

Background. Neurofibromatosis (NF) is one of the rare genetically related entities included in group of phacomatoses. There are two types of NF: type 1 – peripheral (NF1) and type 2 – central (NF2). Involvement of central nervous system (CNS) occurs in 15–20% NF1 patients and in all NF2 patients, however NF2 is 10 times less frequent than NF1. Imaging studies play the most important role in assessing CNS lesions in patients with NF. Recently magnetic resonance (MR) has become the most significant imaging method evaluating CNS.

Objectives. To evaluate possibilities of MR in diagnosing and establishing the extent of CNS changes in NF patients.

Material and Methods. Material consists of 11 patients (6 females and 5 males) aged 7–57 (mean 23.8) in whom the diagnosis of NF was established based on MR appearance and clinical information provided by referring physicians. The total number of MR studies was 21 (18 head examinations and 3 spine examinations). MR studies we-

re performed with low-field unit, using following sequences: FSE (T2-weighted images), FE3D (T1-weighted images) and FLAIR – for head studies; FSE (T1- and T2-weighted images) and CBASS – for spine studies. In all MR studies there were performed images in coronal, transverse and sagittal planes, both before and after injection of paramagnetic contrast agent (0.1 mmol per kg of body weight).

Results. The diagnosis of NF1 was established in 8 patients, while of NF2 – in 3 patients. The most frequent changes in NF1 subgroup were glial brain tumors (13 tumors in 6 patients, including 7 optic chiasm gliomas) and multiple *hamartoma*-type lesions (in 6 patients), followed by spinal canal tumors (4 tumors in 2 patients). In NF2 subgroup the most frequent lesions were tumors showing meningioma pattern (over 10). The authors describe the MR appearance of the CNS changes in NF patients mentioned above. MR enabled precise assessment of the number and localization of the lesions and establishment of their background.

Conclusions. MR allows precise imaging of CNS lesions in NF patients. In patients without cutaneous changes the diagnosis can be made exclusively on the base of MR appearance (*Adv Clin Exp Med* 2005, 14, 5, 985–993).

Key words: neurofibromatosis, central nervous system, magnetic resonance.

Nerwiakowłókniakowatość (NF – *neurofibromatosis*) należy do rzadkich zaburzeń uwarunkowanych genetycznie z grupy fakomatoz. Ze względu na różnorodność objawów wyodrębniono dwa typy choroby: typ I, obwodowy, zwany też chorobą Recklinghausena oraz typ II, ośrodkowy [1].

Typ obwodowy (NF1) jest częstszy – występuje w populacji z częstością ok. 1:2000 – 1:3000 żywych urodzeń [2, 3]. Charakteryzuje się obecnością zmian barwnikowych na skórze, tzw. plam kawowomlecznych, a także guzków podskórnych (nerwiaki lub nerwiakowłókniki). U ok. 15–20% pacjentów stwierdza się uszkodzenie ośrodkowego układu nerwowego (o.u.n.) w postaci guzów nowotworowych (np. glejaki nerwów wzrokowych i ich skrzyżowania, glejaki pnia mózgu, guzy kanału kręgowego, nerwiaki splotowe) oraz nienowotworowych ognisk dysplazji lub hiperplazji komórek glejowych (*hamartomata*) [1].

Z wyżej wymienionymi zmianami mogą współwystępować guzy nowotworowe w narządach wewnętrznych (złośliwe, embrionalne lub endokrynne), malformacje naczyniowe tętnic mózgowych lub zmiany kostne [1].

W typie ośrodkowym (NF2), który jest ok. 10-krotnie rzadszy od NF1, zmiany skórne występują jedynie u ok. 20% chorych, a u wszystkich pacjentów stwierdza się zmiany w o.u.n. Wśród nich można wyróżnić: guzy wewnątrzczaszkowe – najczęściej jedno- lub obustronny nerwiak nerwu (n.) VIII i/lub mnogie oponiaki, guzy wewnątrzkanalowe (również w postaci nerwiaków lub oponiaków), a także masywne zwapnienia w o.u.n. [1, 4].

Rozpoznanie zmian w o.u.n. w przebiegu NF, a także dokładne określenie ich liczby i umiejscowienia ma zasadnicze znaczenie dla ustalenia rokowania i zaplanowania leczenia. Decydującą rolę odgrywają w tych przypadkach badania obrazowe, z których w ostatnim czasie największe znaczenie przypisuje się rezonansowi magnetycznemu (MR).

Celem pracy jest przedstawienie możliwości MR w rozpoznawaniu oraz określeniu rozległości zmian w obrębie układu nerwowego w przebiegu NF.

Material i metody

Badaniem objęto 11 chorych, wśród nich 6 kobiet i 5 mężczyzn, w wieku 7–57 lat (średnio 23,8 lat), u których na podstawie obrazu MR oraz danych klinicznych zawartych w skierowaniach do tego badania ustalono rozpoznanie NF. Czterech chorych zostało skierowanych do badania MR już z klinicznym rozpoznaniem NF1, postawionym na podstawie obecności plam kawowych na skórze i/lub guzków podskórnych. Pozostali chorzy zostali skierowani na badanie MR z podejrzeniem guzów mózgu, z objawami padaczki, niedowładów, upośledzenia umysłowego i innymi.

Główne objawy u pacjentów kierowanych na badanie MR przedstawiono w tabeli 1.

U większości chorych (6) wykonano dwa badania MR (u 4 pacjentów po 2 badania głowy, u 2 – badanie MR głowy i kręgosłupa), u 2 – po 3 badania MR, a u 3 pacjentów – po 1 badaniu MR. Łącznie wykonano 21 badań MR, z czego zdecydowaną większością (18) były badania głowy, ponadto wykonano 3 badania kręgosłupa.

Badania MR zostały wykonane otwartym aparatem niskopolowym o natężeniu pola magnetycznego 0,23 T. W badaniach głowy zastosowano sekwencje: FSE (obrazy T2-zależne), FE3D (obrazy T1-zależne) oraz IRFSE (FLAIR). Badania MR kręgosłupa wykonano z użyciem sekwencji FSE (obrazy T1- i T2-zależne) oraz CBASS.

Wszystkie badania zostały wykonane w przekrojach czołowych, poprzecznych i strzałkowych, przed i po podaniu paramagnetycznego środka kontrastowego (śr. k.) w ilości 0,1 mmol (0,2 ml)/kg masy ciała.

Wyniki

Spośród 11 chorych u 8 obraz MR głowy odpowiadał zmianom w przebiegu NF1, u 3 stwierdzono zmiany charakterystyczne dla NF2.

Najczęściej stwierdzanymi zmianami w gru-

pie NF1 były nowotworowe guzy wewnątrzczaszkowe (13 guzów u 6 pacjentów), zmiany o typie *hamartoma* (pojedyncze lub mnogie ogniska u 6 chorych) oraz guzy w kanale kręgowym (4 guzy u 2 pacjentów) (tabela 2).

W grupie 13 guzów wewnątrzczaszkowych stwierdzonych u chorych z NF1 zdecydowanie najczęstszym umiejscowieniem było skrzyżowanie nerwów wzrokowych (7 guzów – 53,8%) (ryc. 1). U jednego pacjenta zaobserwowano obustronne guzy skrzyżowania nerwów wzrokowych. Ponadto stwierdzono pojedyncze guzy w innych lokalizacjach (tab. 3).

Guzy skrzyżowania nerwów wzrokowych uwidoczniły się w MR w postaci izointensywnych ognisk powodujących odcinkowe lub uogólnione pogrubienie skrzyżowania, nieulegających wzmocnieniu po podaniu śr. k. Pozostałe guzy wewnątrz-

czaszkowe w grupie NF1 ulegały jednorodnemu lub niejednorodnemu wzmocnieniu kontrastowemu.

U 2 chorych z NF1 badanie MR wykazało obecność guzów nowotworowych w kanale kręgowym (u jednego 2 guzy odcinka szyjnego rdzenia kręgowego, a u drugiego 2 guzy odcinka piersiowego rdzenia).

Spośród 6 chorych ze zmianami o charakterze *hamartoma* u 5 były one mnogie (u 2 pacjentów – 2 ogniska, u 3 pozostałych – 3 lub więcej ognisk), a u 1 stwierdzono pojedyncze ognisko tego typu. U 4 chorych *hamartomata* towarzyszyły guzom wewnątrzczaszkowym, a u 2 były jedyną zmianą w o.u.n. W obrazie MR zmiany typu *hamartoma* ujawniały się jako nieregularne ogniska podwyższonego sygnału w obrazach T2-zależnych i w sekwencji FLAIR, nieulegające wzmocnieniu po podaniu śr. k. i niepowodujące efektu masy (ryc. 2).

Tabela 1. Rozpoznania kliniczne u chorych kierowanych na badanie MR

Table 1. Clinical diagnoses in patients referred to MR study

Lp. (No.)	Inicjały (Initials)	Objawy kliniczne (Clinical symptoms)
1	R.M.	plamy kawowe, niedowład połowiczny, upośledzenie umysłowe
2	C.M.	plamy kawowe
3	B.U.	guzki podskórne
4	P.D.	plamy kawowe, opóźnienie psychoruchowe
5	S.H.	podejrzenie guza mózgu
6	C.N.	postępująca ślepotą
7	J.T.	niedosłuch, zaburzenia równowagi, guz tkanek miękkich
8	J.W.	padaczka
9	K.B.	zaburzenia równowagi, podejrzenie guza mózgu
10	B.K.	guzy ok. Th6, Th8, podejrzenie guza mózgu
11	B.J.	podejrzenie guza mózgu

Tabela 2. Zmiany w o.u.n. u chorych na NF1 (N = 8)

Table 2. Central nervous system lesions in NF1 patients (N = 8)

Lp. (No.)	Inicjały (Initials)	Guzy wewnątrzczaszkowe (Intracranial tumors)	Guzy wewnątrzkanałowe (Intraspinal tumors)	Zmiany typu <i>hamartoma</i> (Hamartoma-type lesions)
1	S.H.	++		+
2	C.N.	+++		++
3	P.D.	+		mnogie
4	C.M.			++
5	B.U.			mnogie
6	B.K.	+	++	
7	J.W.	++++	++	
8	R.M.	++		mnogie
Razem (Total)		6 chorych	2 chorych	6 chorych

*Każdy znak + oznacza jedną zmianę.

* Every + sign stands for single change.

Tabela 3. Umiejscowienie guzów wewnątrzczaszkowych u pacjentów z grupy NF1 (N = 13)**Table 3.** Localization of intracranial tumors in NF1 patients (N = 13)

Umiejscowienie (Localization)	Liczba guzów (Number of tumors)
Skrzyżowanie nn. wzrokowych (Optic chiasm)	7
Płat skroniowy (Temporal lobe)	2
Kąt mostowo-mózdkowy (Danto-cerebellar angle)	2
Rdzeń przedłużony (Medulla oblongata)	1
Obszar jąder podstawy (Basal ganglia region)	1
Razem (Total)	13

U 3 chorych, u których rozpoznano NF2, w MR stwierdzono mnogie zmiany nowotworowe (tabela 4). U jednego z nich wykazano kilkanaście guzów, w tym: obustronne nerwiaki n. VIII, guz o charakterze oponiaka na pograniczu czaszkowo-szyjnym, liczne małe guzy o charakterze oponiaków położone wewnątrzkanalowo w całym odcinku szyjnym oraz w odcinku piersiowym górnym, a także guz na tylnej ścianie nosogardzieli i w tkankach miękkich szyi (ryc. 3). U drugiego chorego z NF2 stwierdzono dwa guzy o charakterze oponiaków: jeden umiejscowiony w tylnej jamie czaszki, a drugi w osłonce nerwu wzrokowe-

Tabela 4. Zmiany u chorych na NF2 (N = 3)**Table 4.** Pathological lesions in NF2 patients (N = 3)

Lp. (No.)	Inicjały (Initials)	Guzy wewnątrzczaszkowe (Intracranial tumors)	Guzy wewnątrzkanalowe (Intraspinal tumors)	Inne (Other)
1	J.T.	+++	mnogie	guz w tkankach miękkich szyi i w nosogardzieli
2	B.J.	++		
3	K.B.	++++		

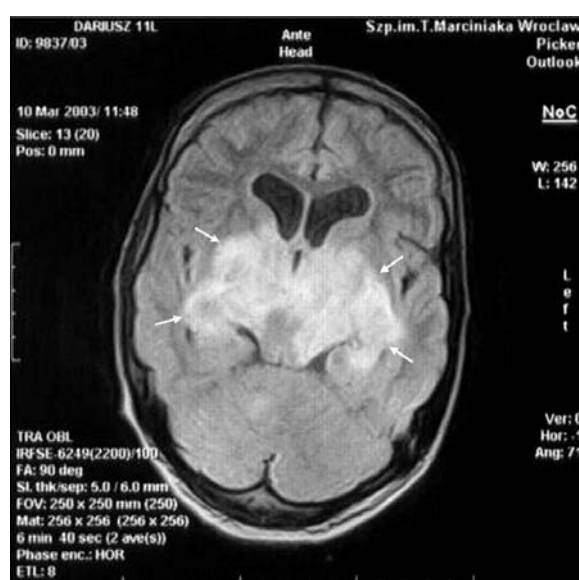
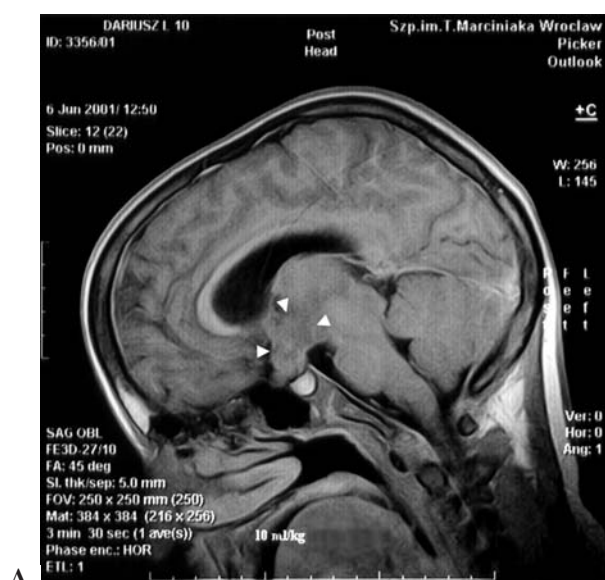
* Każdy znak + oznacza jedną zmianę.

* Every + sign stands for single change.

go (potwierdzony operacyjnie) (ryc. 4). U ostatniego pacjenta stwierdzono 4 wewnątrzczaszkowe guzy nowotworowe, z których jeden był nerwiakiem nerwu słuchowego, a pozostałe 3 miały charakter oponiaków.

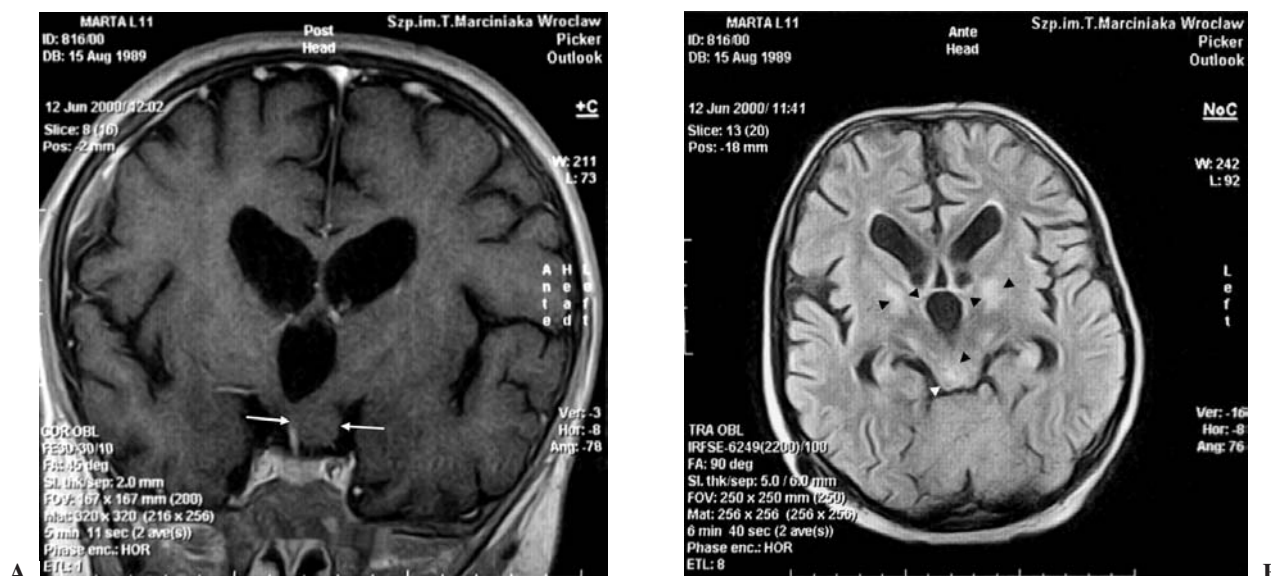
Omówienie

Zmiany w o.u.n. w przebiegu NF nie należą do częstych. W częstszej postaci NF, jaką jest typ obwodowy (NF1) stwierdza się je u ok. 20% pacjen-



Ryc. 1. Chłopiec P. D., lat 10, NF 1. Badanie MR, obraz T1-zależny, przekrój strzałkowy (A) oraz sekwencja FLAIR, przekrój poprzeczny (B). Duży guz okolicy skrzyżowania nerwów wzrokowych szerzący się obustronnie na podwzgórze, wzgórza, jądra podstawy i pień mózgu (A – groty, B – strzałki)

Fig. 1. P. D., male, 10-year-old, NF1. MR study, T1-weighted image, sagittal plane (A) and FLAIR sequence, transverse plane (B). Large tumor of optic chiasm area, spreading bilaterally into hypothalamus, thalamus, basal ganglia and brainstem (A – arrowheads, B – arrows)



Ryc. 2. Dziewczynka R. M., lat 11, NF 1. Badanie MR, obraz T1-zależny, przekrój czołowy (A) oraz sekwencja FLAIR, przekrój poprzeczny (B); A) guz skrzyżowania nerwów wzrokowych uciskający na komorę trzecią i lejek przysadki (strzałki), B) hiperintensywne ogniska o charakterze *hamartoma* w obszarach jąder podstawy i pniu mózgu (groty)

Fig. 2. R. M., female, 11-year-old, NF1. MR study, T1-weighted image, coronal plane (A) and FLAIR sequence, transverse plane (B); A) tumor of optic chiasm, compressing third ventricle and infundibulum of hypophysis (arrows), B) hyperintense hamartoma-type lesions bilaterally in basal ganglia and brainstem (arrowheads)

tów [2, 3]. W typie centralnym (NF2) zmiany w o.u.n. występują u wszystkich chorych, jednak jest to postać znacznie rzadsza niż NF1.

W materiale własnym NF1 rozpoznano u 8 spośród 11 pacjentów, mimo że uwzględniono jedynie pacjentów ze zmianami w o.u.n., które stwierdza się u wszystkich chorych z NF2.

Najczęstszymi zmianami w o.u.n. w przebiegu NF1 są guzy nowotworowe oraz ogniska dysplazji tkankowej (*hamartomata*) [4]. Guzy nowotworowe stwierdzane u chorych z NF1 to głównie glejaki o różnym umiejscowieniu, jednak z wyraźną predylekcją do drogi wzrokowej, a zwłaszcza skrzyżowania nerwów wzrokowych [5].

Charakterystyczną dla NF1 zmianą w o.u.n. jest glejak nerwu wzrokowego. Należy do kryteriów diagnostycznych NF1 ustalonych przez Narodowy Instytut Zdrowia w USA [6]. Według Listernicka et al. 70% pacjentów, u których stwierdzono glejaka nerwu wzrokowego, choruje na NF1 [7]. Większość guzów jest umiejscowionych w skrzyżowaniu nerwów wzrokowych; lokalizacja zmiany w odcinku wewnątrzczodołowym nerwu wzrokowego jest rzadka (ok. 3%) [4]. Gleiaki nerwu wzrokowego często występują u dzieci i stanowią ok. 2–5% wszystkich guzów wewnątrzczaszkowych wieku dziecięcego [8–10].

Materiał własny potwierdza częste występowanie glejaków nerwu wzrokowego w przebiegu NF1. W grupie chorych z NF1 stwierdziliśmy łącznie 13 nowotworowych guzów wewnątrz-

czaskowych (u 6 pacjentów), z których 7 (53,8%) znajdowało się w obrębie skrzyżowania nerwów wzrokowych.

Drugimi co do częstości zmianami w o.u.n. charakterystycznymi dla NF1 są hiperintensywne ogniska w obrazach T2-zależnych badania MR, które odpowiadają nienowotworowym ogniskom dysplazji lub hiperplazji komórek nerwowych określanym przez część autorów jako *hamartoma* [11].

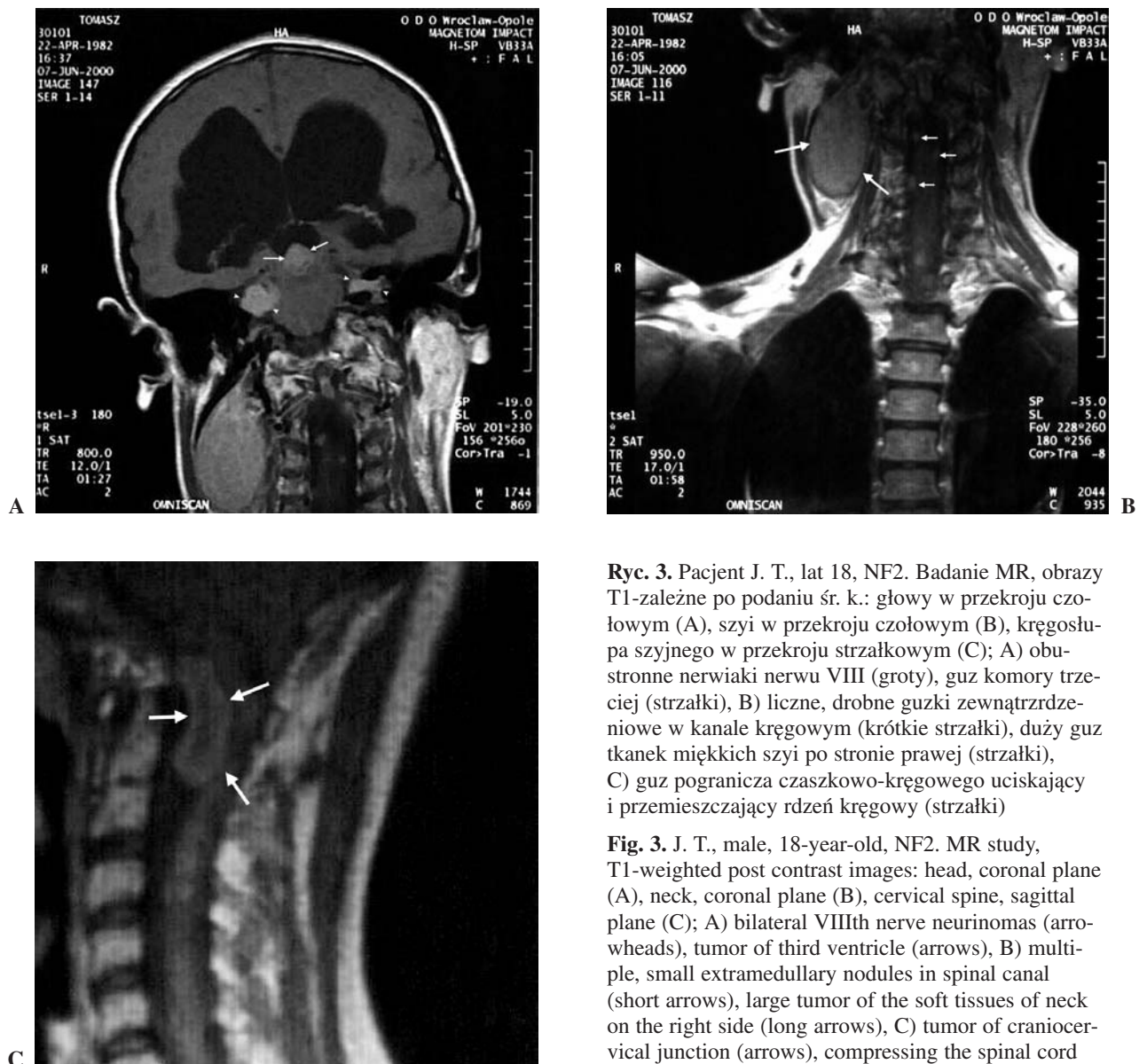
Charakter histopatologiczny tych zmian nie został jednoznacznie określony. Według Castillo et al. są utworzone z atypowych nacieków komórek glejowych, ognisk mikrozwapnień, gliozy okołonaczyniowej oraz obwodowych zmian gąbczastych [12]. DiPaolo et al. opisali w zmianach typu *hamartoma* cechy mielinopatii gąbczastej i zmian wakuolizacyjnych [11].

Na podstawie badań MR opisano częstsze występowanie zmian typu *hamartoma* w wieku dziecięcym, ich skłonność do regresji wraz z dorastaniem pacjenta, a jedynie sporadycznie dalszy rozwój zmian u dzieci powyżej 10. roku życia [11, 12].

Zmiany typu *hamartoma* najczęściej są stwierdzane w obrębie jąder podstawy, mózdzku, torki wewnętrznej i pnia mózgu [11].

Według Bonawitza et al. występują u 75% pacjentów ze zmianami w o.u.n. w przebiegu NF1 [5].

W materiale własnym ogniska typu *hamartoma* stwierdzono u 6 z 8 chorych na NF1, przy czym u 5 pacjentów były to mnogie zmiany, w tym u 3 obustronne. Jedynie u 1 pacjentki stwierdzono



Ryc. 3. Pacjent J. T., lat 18, NF2. Badanie MR, obrazy T1-zależne po podaniu śr. k.: głowy w przekroju czołowym (A), szyi w przekroju czołowym (B), kręgosłupa szyjnego w przekroju strzałkowym (C); A) obustronne nerwiaki nerwu VIII (groty), guz komory trzeciej (strzałki), B) liczne, drobne guzki zewnątrzrdzeniowe w kanale kręgowym (krótkie strzałki), duży guz tkanek miękkich szyi po stronie prawej (strzałki), C) guz pogranicza czaszkowo-kręgowego uciskający i przemieszczający rdzeń kręgowy (strzałki)

Fig. 3. J. T., male, 18-year-old, NF2. MR study, T1-weighted post contrast images: head, coronal plane (A), neck, coronal plane (B), cervical spine, sagittal plane (C); A) bilateral VIIIth nerve neurinomas (arrowheads), tumor of third ventricle (arrows), B) multiple, small extramedullary nodules in spinal canal (short arrows), large tumor of the soft tissues of neck on the right side (long arrows), C) tumor of craniocervical junction (arrows), compressing the spinal cord

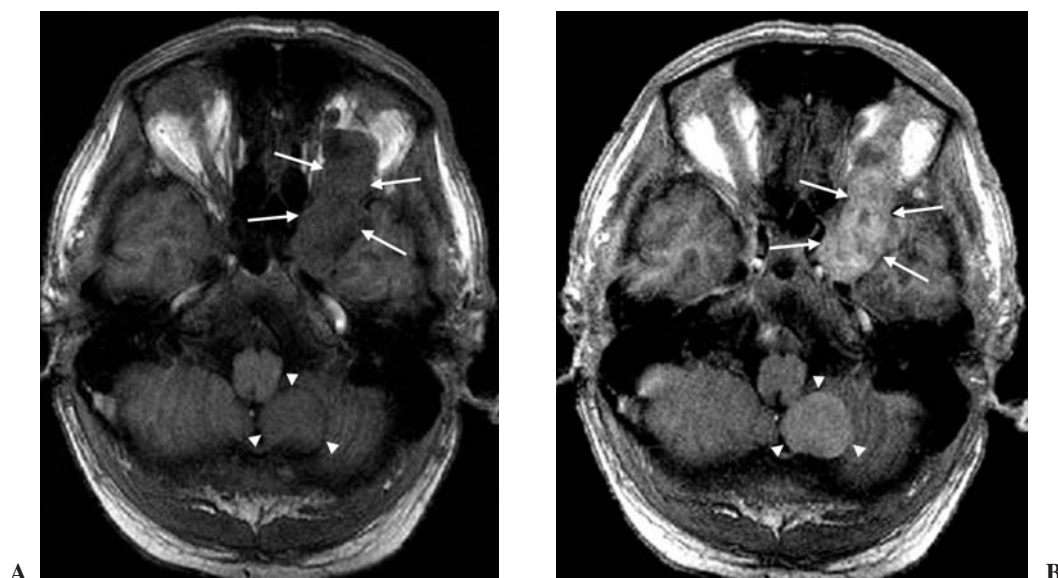
pojedyncze ognisko tego typu w prawym jądrze soczewkowatym. Najczęstszym umiejscowieniem w materiale własnym był obszar jąder podstawy oraz pień mózgu.

Wykrycie zmian o charakterze *hamartoma* w badaniach MR nie nastręcza trudności. Ujawniają się jako niewielkie ogniska podwyższonego sygnału w obrazach T2-zależnych i PD (*proton density*)-zależnych oraz w sekwencji FLAIR, nieostro odgraniczone od otoczenia, niewzmacniające się po podaniu śr. k. i niepowodujące efektu masy. Problemem jest ich różnicowanie z innymi zmianami, zwłaszcza niedokrwiennymi, demielinizacyjnymi i nowotworowymi. W różnicowaniu ze zmianami niedokrwiennymi jest pomocny wywiad (np. młody wiek, brak cech miażdżycy) oraz współistnienie innych objawów klinicznych i radiologicznych wskazujących na NF. Różnicowanie z procesami demielinizacyjnymi opiera się m.in. na umiejscowieniu zmian (zajęcie jąder pod-

stawy), a ze zmianami nowotworowymi – na obrazie morfologicznym w badaniach MR (brak efektu masy, obrzęku i wzmocnienia kontrastowego) [1, 4, 11, 12].

Opisano jednak kilka przypadków *hamartomata*, które wzmocniły się po podaniu śr. k. [12]. Z drugiej strony niektóre guzy nowotworowe mózgu mogą nie ulec wzmocnieniu kontrastowemu. Jednakże powodują z reguły obniżenie sygnału w obrazach T1-zależnych oraz efekt masy, co umożliwia ich różnicowanie ze zmianami typu *hamartoma*. Szczególnie trudne do różnicowania między zmianą nowotworową a *hamartoma* są małe ogniska umiejscowione w pniu mózgu lub móżdżku [5, 13].

Typ ośrodkowy nerwiakowłóknakowatości (NF2) występuje około 10 razy rzadziej niż NF1. Jego częstość występowania szacuje się na około 1:50 000 [8, 11]. W tej postaci NF rzadko obserwuje się zmiany skórne, a u wszystkich pacjentów



Ryc. 4. Pacjent B. J., lat 50, NF 2. Badanie MR, obraz T1-zależny, przekrój poprzeczny, przed (A) i po (B) podaniu śr. k. Duży guz osłonki lewego nerwu wzrokowego (strzałki). Drugi guz widoczny w dolnej części tylnej jamy czaszki po stronie lewej (groty). Oba guzy ulegają silnemu wzmocnieniu kontrastowemu. Histopatologicznie rozpoznano oponiaki

Fig. 4. B. J., male, 50-year-old. NF2. MR study, T1-weighted images, transverse plane, before (A) and after (B) contrast administration. Large optic nerve sheath tumor (arrows). The other tumor is visible in lower part of posterior fossa on the left side (arrowheads). Both tumors show marked enhancement. Histopathological diagnosis: meningiomas

stwierdza się zmiany nowotworowe w o.u.n., które histopatologicznie są związane z zaburzeniem histogenezy komórek Schwanna [1].

Za patognomoniczny dla NF2 uważa się obustronny nerwiak nerwu VIII (schwannoma) [6]. Można także zaobserwować nerwiaki wywodzące się z innych nerwów czaszkowych (z wyjątkiem nerwu węchowego i wzrokowego), dlatego też NF2 określa się niekiedy mianem *schwannomatosis*. Zmiany te w obrazie MR ujawniają się jako dobrze odgraniczone guzy o jednorodnym lub rzadziej niejednorodnym (ogniska martwicy, zapalenia) sygnale, które po podaniu środka kontrastowego silnie wzmacniają się. Z obustronnymi nerwiakami nerwu VIII u chorych na NF2 często współistnieją zmiany wewnątrzczaszkowe lub wewnątrzkanałowe o charakterze oponiaków, wściółczaków lub nerwiakowłókników [1, 4].

W materiale własnym zmiany charakterystyczne dla NF2 stwierdzono u 3 pacjentów. Rozpoznano u nich łącznie 9 guzów wewnątrzczaszkowych. Trzy z nich (u 2 pacjentów) były w okolicy kąta mostowo-mózdzkowego i miały charakter nerwiaków nerwu VIII; u jednego z pacjentów zmiany były obustronne. Pozostałe 6 guzów miało obraz morfologiczny typowy dla oponiaków.

Guzy umiejscowione w kanale kręgowym współistniejące ze zmianami wewnątrzczaszkowymi stwierdzono u trzech chorych (dwóch z NF1 oraz u jednego z NF2). U wszystkich w czasie wykonania pierwszego badania MR kanału kręgowego były to zmiany mnogie: u chorych z NF1 po

dwa ogniska, odpowiednio w odcinku szyjnym i piersiowym kręgosłupa, a u pacjenta z NF2 liczne guzy zewnątrzrdzeniowe znajdowały się w odcinku szyjnym i piersiowym kręgosłupa.

Według Husona et al. oraz Thakkara et al. rutynowe wykonywanie badania MR kanału kręgowego u wszystkich pacjentów z NF nie wydaje się wskazane, gdyż guzy umiejscowione w kanale kręgowym, które powodują objawy neurologiczne w postaci zaburzeń czucia lub niedowładów stwierdza się jedynie u ok. 2% pacjentów z NF1 [14, 15]. Thakkar et al. sugerują, aby badania MR kanału kręgowego u pacjentów z NF1 wykonywać jedynie w przypadku wystąpienia objawów neurologicznych, wskazujących na lokalizację zmian w kanale kręgowym. W przypadku potwierdzenia istnienia guza w jednym z odcinków kręgosłupa, uważają za wskazane wykonanie badania MR całego kanału kręgowego, ze względu na stwierdzone jednoczesne występowanie mnogich zmian w kilku odcinkach kręgosłupa bez predylekcji do żadnego z odcinków [15]. Również Khong et al., którzy badali dzieci z NF1, kwestionują sens obligatoryjnego wykonywania badań MR kanału kręgowego u pacjentów z NF. W opinii tych autorów są one mało przydatne, gdyż stwierdzane zmiany najczęściej mają łagodny charakter i nie powodują dolegliwości [16].

Wprowadzenie MR pozwoliło na znaczną poprawę wykrywania zmian o.u.n. w przebiegu NF, zwłaszcza w zakresie kanału kręgowego, tylnej jamy czaszki, okolicy nadsiodłowej oraz oczodołu.

Rozpoznanie NF przy obecności mnogich zmian jest na ogół jednoznaczne, nawet przy braku zmian skórnych charakterystycznych dla NF1. Mnogie zmiany nowotworowe w przebiegu NF1 wymagają różnicowania ze zmianami przerzutowymi, ale ich charakterystyczne umiejscowienie i obraz morfologiczny pozwala na ogół na jednoznaczne rozpoznanie.

Więcej trudności sprawiają ogniska typu *hamartoma*, które mogą być trudne do różnicowania ze zmianami niedokrwiennymi lub demielinizacyjnymi. Jeśli jednak współlistnieją z guzami nowotworowymi (jak u 4 z 5 chorych w materiale własnym) lub zmianami skórnymi (u 4 z 6 chorych w materiale własnym), to rozpoznanie jest praktycznie pewne.

Z kolei rozpoznanie NF2 może być jednoznacznie postawione u chorych z obustronnymi nerwiakami n. VIII lub mnogimi guzami o charakterze oponiaków. Takie zmiany stwierdzono u wszystkich trzech chorych zakwalifikowanych do typu 2.

Zadaniem MR u chorych z NF jest wykrycie i dokładna ocena wszystkich zmian patologicznych, dlatego ważny jest odpowiednio szeroki protokół badania. W badaniu MR głowy jest konieczne uzyskanie obrazów po podaniu śr. k. we wszystkich trzech podstawowych płaszczyznach. Skany w przekrojach strzałkowych powinny objąć też górną część kręgosłupa szyjnego, co pozwala na wykrycie ewentualnych zmian w górnym odcinku kanału kręgowego, co odnotowano u jednego z opisanych pacjentów. W ocenie zmian wewnątrzczaszkowych, zdaniem autorów, ważną rolę odgrywa sekwencja FLAIR, którą rutynowo stosowa-

wano u wszystkich chorych podczas wykonywania badań MR głowy. Dzięki technice FLAIR jest możliwe często dokładniejsze, w porównaniu z innymi sekwencjami, określenie granic między zmianą nowotworową a otaczającą ją tkanką mózgu lub obrzękiem, a także między obszarem obrzęku a niezmienioną tkanką mózgową; w części przypadków także lepsza ocena struktury zmiany, jej umiejscowienia i stosunku do naczyń [17].

W nerwiakach nerwu VIII i oponiakach może być przydatna sekwencja CISS lub CBASS. Za pomocą tych technik jest możliwe np. uwidocznienie małych zmian o typie nerwiaka nerwu VIII położonych w przewodzie słuchowym wewnętrznym, bez konieczności podania śr. k. [18].

Z kolei spektroskopia MR może być przydatna w różnicowaniu zmian nowotworowych od zmian o charakterze *hamartoma*, gdyż pozwala na wykrycie lub wykluczenie charakterystycznych dla nowotworów zmian stężeń metabolitów [12, 19].

W badaniach MR kanału kręgowego jest również konieczne podanie śr. k. i wykonanie skanów we wszystkich trzech płaszczyznach w celu precyzyjnego zaplanowania ewentualnego postępowania operacyjnego. W niektórych przypadkach guzów zewnątrzkręgowych może być przydatna sekwencja CISS lub CBASS [20].

Na podstawie uzyskanych wyników badań autorzy uważają, że badanie MR odgrywa decydującą rolę w rozpoznaniu i określeniu rozległości zmian w układzie nerwowym w przebiegu NF. W przypadku chorych z NF1 bez charakterystycznych zmian skórnych oraz u chorych z NF2 rozpoznanie może być postawione wyłącznie na podstawie obrazu MR.

Piśmiennictwo

- [1] Sikorska J, Sasiadek M, Kluczeńska E: Zaburzenia rozwojowe ośrodkowego układu nerwowego. W: Neurologia. Red.: Walecki J, Upowszechnianie Nauki – Oświata „UN-O”, Warszawa 2000, 107–143.
- [2] DiMario FJ, Ramsby GR, Burleson JA: Brain morphometric analysis in neurofibromatosis 1. Arch Neurol 1999, 56, 1343–1346.
- [3] Dubovsky EC, Booth TN, Vezina G, Samango-Sprouse CA, Palmer KM, Brasseux CO: MR Imaging of the Corpus Callosum in Pediatric Patients with Neurofibromatosis Type 1. AJNR Am J Neuroradiol 2001, 22, 190–195.
- [4] Smirniotopoulos JG, Murphy FM: Central Nervous System Manifestations of the Phakomatoses and other inherited Syndromes. In: Magnetic Resonance Imaging of the Brain and Spine. Eds.: Atlas SW, Lippincott – Raven Publishers, Philadelphia, New York 1996, 2nd ed., 773–802.
- [5] Bonawitz C, Castillo M, Chin CT, Mukherji SK, Barkovich AJ: Usefulness of Contrast Material in MR of Patients with Neurofibromatosis Type 1. AJNR Am J Neuroradiol 1998, 19, 541–546.
- [6] National Institutes of Health Consensus Development Conference. Neurofibromatosis, Conference Statement. Arch Neurol 1988, 45, 575–578.
- [7] Listernick R, Charrow J, Greenwald M: Emergence of optic pathway gliomas in children with neurofibromatosis type 1 after normal imaging results. J Pediatr 1992, 121, 584–587.
- [8] Aoki S, Barkovich AJ, Nishimura K, Kjos BO, Machida T, Cogen P, Edwards M, Norman D: Neurofibromatosis types 1 and 2: cranial MR findings. Radiology 1989, 172, 527–534.
- [9] Brown EW, Riccardi VM, Mawad M, Handel S, Goldman A, Bryan RN: MR imaging of optic pathways in patients with neurofibromatosis. AJNR 1987, 8, 1031–1036.
- [10] Pomeranz SJ, Shelton JJ, Tobias J, Soila K, Altman D, Viamonte M: MRI of visual pathways in patients with neurofibromatosis. AJNR 1987, 8, 831–836.

- [11] **DiPaolo DP, Zimmerman RA, Rorke LB, Zachai EH, Bilaniuk LT, Yachnis AT:** Neurofibromatosis type 1: pathological substrate of high-signal intensity foci in the brain. *Radiology* 1995, 195, 721–724.
- [12] **Castillo M, Green C, Kwock L, Smith K, Wilson D, Schiro S, Greenwood R:** Proton MR spectroscopy in patients with neurofibromatosis type 1: evaluation of *hamartomas* and clinical correlation. *AJNR AM J Neuroradiol* 1995, 16, 141–147.
- [13] **Molloy PT, Bilaniuk LT, Vaughan SN, Needle MN, Liu GT, Zackai EH:** Brainstem tumors in patients with neurofibromatosis type 1: a distinct clinical entity. *Neurology* 1995, 45, 1897–1902.
- [14] **Huson SM, Harper PS, Compston DAS:** Von Recklinghausen neurofibromatosis – a clinical and population study in South-East Wales. *Brain* 1988, 111, 1355–1381.
- [15] **Thakkar SD, Feigen U, Mautner VF:** Spinal tumors in neurofibromatosis type 1: an MRI study of frequency, multiplicity and variety. *Neuroradiology* 1999, 41, 625–629.
- [16] **Khong PL, Goh WH, Wong VC, Fung CW, Ooi GC:** MR imaging of spinal tumors in children with neurofibromatosis 1. *AJR Am J Roentgenol* 2003, 180, 413–417.
- [17] **Saśiadek M, Sokołowska D, Turek T:** Value of low-field FLAIR in assessing intracranial tumors. *Rivista di Neuroradiologia* 2003, 16, 1001–1004.
- [18] **Van den Hauwe L, Van Goethem JW, Parizel PM:** To CISS or not to CISS. *Syllabus. Erasmus MRI Course – Central Nervous System II. Brussels* 2002, 319–325.
- [19] **Walecki J:** Guzy wewnątrzczaszkowe. W: *Neuroradiologia. Red.: Walecki J, Upowszechnianie Nauki – Oświata „UN-O”, Warszawa* 2000, 169–194.
- [20] **Saśiadek M, Maksymowicz H, Turek T, Sokołowska D:** Analysis of CBASS and conventional FSE sequences in degenerative disease of the spine. *Rivista di Neuroradiologia* 2003, 16, 1029–1032.

Adres do korespondencji:

Anna Czarnecka
Studenckie Koło Naukowe przy Zakładzie Neuroradiologii Katedry Radiologii AM
ul. M. Skłodowskiej-Curie 68
50-369 Wrocław
e-mail: czanka@wp.pl

Praca wpłynęła do Redakcji: 30.07.2004 r.

Po recenzji: 25.02.2005 r.

Zaakceptowano do druku: 7.03.2005 r.

Received: 30.07.2005

Revised: 25.02.2005

Accepted: 7.03.2005