



Pediatric Nöroşirürji Kliniğimizin Atipik Teratoid Rabdoid Tümör Serisi

Betül SAYLAK¹, Harun DEMİRCİ¹, Pelin KUZUCU², Servet GÜREŞÇİ³, Pınar ÖZİŞİK¹

¹ Ankara Yıldırım Beyazıt Üniversitesi Tıp Fakültesi, Nöroşirürji Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye

² Ankara Şehir Hastanesi, Çocuk Hastanesi Kulesi, Nöroşirürji Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye

³ Ankara Şehir Hastanesi, Patoloji Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye

Giriş: Atipik teratoid rabdoid tümör (ATRT) agresif seyirli nadir görülen bir embriyonel tümördür. Erkeklerde daha sık olmak üzere erken çocukluk döneminde görülmektedir. Yerleşim yeri genellikle posterior fossa olmakla beraber supratentorial bölgede de görülebilir. Radyolojik bulgular nonspesifiktir, koroid pleksus papillomları ve medulloblastom ile benzer morfolojik özellikler gösterebilir. Klinik bulgular yaşa ve tümörün yerleşimine göre değişir. Üç yaşın altındaki olgular sıklıkla kusma, letarji, iritabilite, hidrosefali, makrosefali gibi nonspesifik semptomlarla başvururken, daha büyük çocuklarda intrakraniyal basınç artışı ve lokalize bulgular sık görülür. Baş ağrısı, kraniyal sinir felçleri, görülebilen diğer semptomlardır.

Olgu Sunumu: Ankara Şehir Hastanesi Pediatric Beyin ve Sinir Cerrahisi Kliniği tarafından 2020-2022 yılları arasında 5 ATRT vakası opere edilmiştir. Bunlar içerisinde çok hızlı büyümesi ile yüksek agresyon gösteren 1 vakamızı sunuyoruz.

Bilinen hastalık öyküsü olmayan 39+2 GH doğan hastanın, doğum sonrası 5. günde yapılan TFUS sonucunda 3. ventrikül ve lateral ventiküllerde genişleme ve rutin takiplerinde kafa çevresinin >97 p nedeniyle tarafımıza yönlendirilmiş olup yapılan ilk nörolojik muayenede defisit saptanmamıştır. TFUS sonucunda lateral ventrikül genişlikleri solda 16 mm ve sağda 15 mm boyutundaydı. 3.ventrikül genişliği ise 11 mm idi. Hastada takiplerinde yapılan radyolojik görüntülemeler sonucunda hidrosefali saptanması nedeni ile hastada V-P şant işlemi uygulanmıştır. Operasyondan 2 gün sonra hasta komplikasyonsuz şekilde taburcu edilmiştir. 1 ay sonra ateş ve nöbet kliniği ile acil servisimize başvuran hastanın yapılan beyin BT görüntülemesinde şant trasesinde hematoma ile uyumlu hiperdens alan görülmesi üzerine hasta yatırılarak takibe alındı. Yapılan kontrol radyolojik görüntülemelerde hematoma alanında artış olması nedeni ile hastaya endoskopik cerrahi işlem ile dekompresyon yapılması planlandı. Operasyon sırasında sağ lateral ventrikül içerisinde hemoraji saptanmadı ancak lateral ventrikülü daraltan kitle? uyumlu görüntü mevcuttu. Operasyon sonlandırılarak ileri radyolojik görüntüleme yapıldıktan sonra tekrar cerrahi planlandı. Kraniyal MR görüntülemesinde sağ lateral ventrikül içerisinde, sağda temporal horn içerisine, orta hattın soluna sol lateral ventriküle de uzanan 3. ventriküle sağdan bası yapan (76x70x75 mm), T1 serilerde içerisinde hemorajik sinyaller bulunan, T2A-T1A ve FLAIR serilerde heterojen sinyal özelliği gösteren, içerisinde kistik alanlar barındıran, difüzyon ağırlıklı görüntülerde solid kısımlarında difüzyon kısıtlaması gösteren, IVKM sonrası solid kısımlarında yoğun patolojik kontrast tutulumu bulunan kitle lezyonu saptanması sonrasında kitle eksizyonu planı ile cerrahi alınan hastada intraoperatif yumuşak kıvamda aşırı hemorajik kitle çıkarıldı. Patoloji raporu sonucunda; tümör hücreleri vimentinle yaygın, EMA ile yama tarzında, Olig2 ile ender hücrede boyanma göstermiş olup INI-1 ile ekspresyon kaybı mevcuttur. Ayrıca KI-67 proliferasyon indeksi en yüksek olduğu alanda %90-95 olarak değerlendirilen bir embriyonel tümör lezyonu olarak bildirildi.

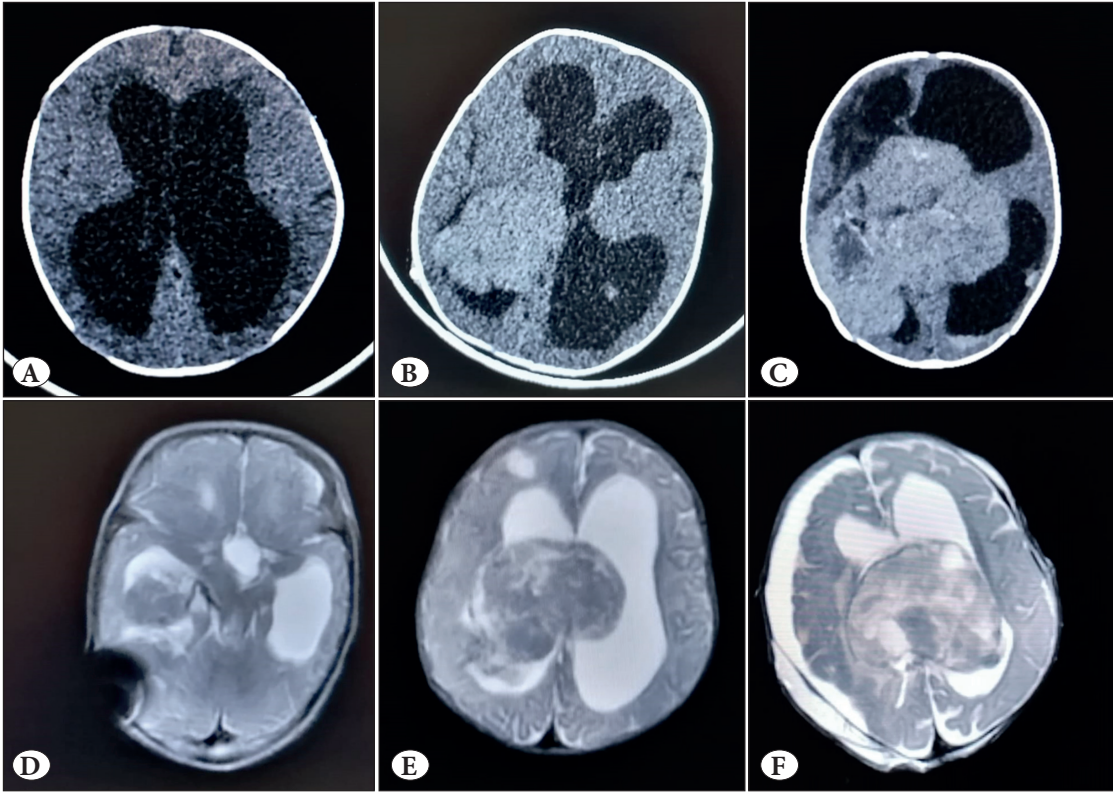
Ancak bu vakada ilginç olan kitlenin kanayan bir hematoma kadar hızlı bir şekilde progrese olmasıydı aslında bizi ilk başta yanıltan da bu hızlı büyüme paterni olmuştu. Hastada totale yakın cerrahi eksizyonu yapılmasına rağmen postoperatif 10. günde yapılan MR görüntülemesinde; sağda lateral ventrikül içerisinde sola da uzanan kitle lezyonunun güncel incelemede yaklaşık boyutu 70x65x70 mm ölçüldü.

Tartışma: ATRT tümörleri, nadir görülen; fazlasıyla malign embriyonel santral sinir sistemi (SSS) neoplazmalarıdır. Genel pediatrik SSS tümörlerinin %1-2'sini ve tüm embriyonel tümörlerin %20'sini oluştururlar.



ATRT'ler genellikle posterior fossada yer almaktadır. Ancak SSS'nin herhangi bir lokasyonunda ortaya çıkabilirler. Bu lokasyonlardan en nadir görüleni intraventriküler yerleşimdir. Supratentoryal bölgede, ATRT'ler serebral kortekste, pineal bölgede ve suprasellar alanda bildirilmiştir. Literatürde sadece iki pediatrik saf lateral ventrikül ATRT vakası tanımlanmıştır. Radyolojik bulgular nonspesifiktir. ATRT heterojen kalın duvarlı kistik görünümde, geniş nekroz, hemoraji veya kalsifikasyon alanları ile beraber görülebilmektedir. Ayırıcı tanıda immünohistokimyal değerlidir. Rabdoid hücreler EMA, vimentin, SMA ile boyanma gösterir ve önemli immün belirleyicilerdir. İmmünohistokimyasal olarak INI-1 ile boyanmanın olmaması da anlamlıdır. Moleküler çalışmalarda ATRT'de 22q11 kromozomu uzun kolu üzerindeki SFI/SNF kromatin remodelling kompleksinin üyesi olan rabdoid tümör supressör geninde (INI1/hSNF5) mutasyon varlığı gösterilmiştir. Şu anda, ATRT'lerin en kesin tanısı, immünohistokimyal veya floresan in situ hibridizasyon yoluyla SMARCB1/INI'nin etkisizleştirilmesi veya silinmesi ve tümör hücre çekirdeklerinde ekspresyon kaybının yanı sıra EMA ve düz kas aktin için fokal pozitifliğin gösterilmesiyle yapılır. Son moleküler çalışmalar, çoğu ATRT'de, INI1 (hSNF5/SMARCB1) geninin kromozom bandı 22q11.2'de yer aldığını ortaya koymuştur; INI1 immünoaktivitesinin karakteristik kaybının varlığı, tanı için anlamlıdır. Atipik teratoid rabdoid tümörde optimal tedavi halen belirsizliğini korumaktadır. Maksimum cerrahi rezeksiyon, fokal ve kraniyospinal radyoterapi ve multiajan kemoterapiden oluşan multipl tedavi rejimlerine rağmen hastalığın seyri kötüdür, olguların çoğunda hızlı rekürrens ve progresyona bağlı mortalite yüksek oranda görülmektedir.

Sonuç: Yenidoğan döneminde görülen hidrosefali bulgusu ve takiplerindeki lateral ventrikül içerisindeki kanama uyumlu bulgularda dikkatli olunup ATRT ve diğer maligniteler akılda bulundurulmalı, şüpheli ve beklenmeyen durumlarda mutlaka MR görüntüleme ile ileri değerlendirme yapılmalıdır.



Şekil 1: A) Şant öncesi preoperatif kranial aksiyel kesit BT görüntülemesi. B) Şant cerrahisi sonrası taburculuktan 1 ay sonra çekilen kranial aksiyel kesit BT görüntülemesinde şant trasesinde hematoma ile uyumlu radyolojik görüntüleme. C) Kitle eksizeyonunun sonrası 2. ay kranial aksiyel kesit BT görüntülemesi. D) Kitle cerrahisi öncesi çekilen preoperatif kranial aksiyel T2 kesit MRG. E) Kitle cerrahisi öncesi çekilen preoperatif kranial MRG 3. ventrikül basısı. F) Postoperatif 10. gün kontrol kranial aksiyel MR görüntülemesi.