Vanishing Bone Disease - eine *Mimikry* von Neurofibromatose 2 oder einer ausgedehnten Osteomyelitis der Schädelbasis?

C. Rattenhuber, R. Birkenhäger, C.P. Adler, M. Uhl, R. Laszig, G. Ridder, A. Aschendorff, J. Schipper
Universitäts-HNO-Klinik (Ärztlicher Direktor Prof. Dr. Dr. h.c. R. Laszig), Killianstraße 5 D-79106 Freiburg

Kasuistik:

In der folgenden Fallbeschreibung handelt es sich um einen heute 44-jährigen Patienten mit einer ausgedehnten Osteolyse der Schädelbasis beidseits und des craniocervicalen Übergangs. Der Patient ist in den letzten fünf Jahren progredient ertaubt und leidet zusätzlich an weiteren Paresen kaudaler Hirnnerven. Zu Beginn der Erkrankung war zweimal eine operative Histologiesicherung erfolgt, durch eine Probeexploration der hinteren Schädelgrube links und durch eine transmastoidale Labyrinthektomie rechts. Dabei ergaben sich lediglich Zeichen einer chronischen Entzündung, kein Tumornachweis. Der Zustand des Patienten ist derzeit stabil.

Diagnostik:

Der radiologische Befund ergab den Verdacht auf eine sehr seltene Knochenkrankung: einer Vanishing-Bone Disease (auch bekannt unter Gorham-Stout Disease) [1,2]. Wir veranlassten eine Nachbefundung der damals angefertigten histologischen Schnitte. Hierbei bestätigte sich der Verdacht auf Vanishing-Bone Disease nicht. Es ergaben sich vielmehr Hinweise auf das Vorliegen eines Schwannoms im Bereich des rechten Felsenbeins [3,4]. Dieser Befund kann im Rahmen einer Neurofibromatose 2 auftreten. Die NF2 ist eine Erkrankung, die autosomal dominant vererbt wird [5]. Das Gen für NF2 ist auf Chromosom 22 lokalisiert und besteht aus 17 Exons [6,7]. Bei 30% der NF2 Patienten sind Defekte im NF2 Gen lediglich im Tumorgewebe nachweisbar (Mosaikbildung) [8].

Die Familienanamnese des Patienten ergab keine Disposition für NF2. Wir führten eine Direktsequenzierung der kodierenden Exone und des Promotorbereiches des NF2 Gens durch, um eine mögliche *de novo* Mutation identifizieren zu können.

Ergebnisse:

Nach Zusammenschau der klinischen, radiologischen, histologischen und molekularbiologischen Untersuchungen ergaben sich folgende Resultate:

Ursächlich mögliche Erkrankungen	Klinik	Radiologie	Histologie	Molekularbiologie
Saccustumor	+	-	-	?
Epidermoid	-/+	-/+	-	?
Glomustumor	+	-	-	?
Cholesteatom	-/+	-/+	-	?
Malignom	-	+	-	?
Vanishing-Bone Disease	+	+	-	?
NF2	-	-	+	-
Osteomyelitis	+	-/+	+	o

(+) Übereinstimmung, (-) fehlende Übereinstimmung, (o) nicht untersucht, (?) unbekannt

Schlussfolgerung:

Wie aus der Tabelle ersichtlich ergeben sich drei bevorzugte Differentialdiagnosen: ausgedehnte Osteomyelitis der Schädelbasis, NF2, Vanishing-Bone Disease. Die Befunde sind allerdings keiner dieser Erkrankungen eindeutig zuzuordnen. Unter Umständen liegt in diesem Fall eine Kombination aus den aufgeführten Diagnosen oder eine bisher unbekannte Erkrankung vor.

Literatur:

- [1] Adler, C.P. Knochenkrankheiten Springer 2004 3. Aufl.
- [2] Plontke S. et al. HNO, 50:354-7, 2002
- [3] Kambe A. et al. Surg Neurol. 63: 62-4, 2005
- [4] Warren C. et al. J Med Genet. 40:802-6, 2003
- [5] Kluwe L. et al. Genes Chromosomes Cancer, 42: 384-91, 2005
- [6] Halum SL et al. Otol Neurotol. 25:587-93, 2004
- [7] Mantripragada KK et al. J Mol Med. 81:443-51, 2003
- [8] Surace EJ et al. Oncogene.23:580-7, 2004

Abb. 1:
hochauflösende Computertomographie des Felsenbeins, axiale Schichtung (2004): ausgedehnte Osteolyse der Schädelbasis beidseits, Zustand nach Labyrinthektomie rechts

Abb. 2:
hochauflösende Computertomographie des Felsenbeins, coronare Schichtung (2004): ausgedehnte Osteolyse der Schädelbasis beidseits, Zustand nach Labyrinthektomie rechts

Abb. 3:
MRT Schädel, coronare Schichtung (2003): Raumforderung im Felsenbein beidseits

Abb. 4:
cerebrale Angiographie, coronare Ansicht (2000): fehlende Darstellung des linken Sinus sigmoideus und Bulbus venae jugularis

Abb.5:
histologischer Schnitt, HE-Färbung, 40 x (2000): Schwannom im Bereich des Felsenbeins rechts