

Olgu sunumu-Case report

Desmoid tümör ve rektum karsinomunun eşlik ettiği familial adenomatöz polipozis: Olgu sunumu

Familial adenomatous polyposis concomitant with desmoid tumor and rectal carcinoma: A case report

Şükrü Taş, Mustafa Duman, Ali Emre Atıcı, Feza Ekiz, Tahsin Dalgıç, İlter Özer, Erdal Birol Bostancı, Musa Akoğlu

Gastroenteroloji Cerrahisi (Uzm. Dr.'lar Ş. Taş, M. Duman, A. E. Atıcı, F. Ekiz), Koşuyolu Yüksek İhtisas Eğitim ve Araştırma Hastanesi, TR-34846 İstanbul, Gastroenteroloji Cerrahisi (Uzm. Dr. T. Dalgıç, Doç. Dr. İ. Özer, Prof. Dr. B. Bostancı, Prof. Dr. M. Akoğlu), Türkiye Yüksek İhtisas Eğitim ve Araştırma Hastanesi, TR-06100 Ankara

Özet

Familiyal adenomatöz polipozis (FAP) gastrointestinal sistemde özellikle kolon ve rektumda çok sayıda adenomatöz poliplerin varlığı ile karakterize otozomal dominant geçiş gösteren bir sendromdur. Bu sendromda; adrenal adenomlar, osteomalar, desmoid tümörler gibi benign tümörler, tiroid ve pankreatik kanserler, hepaoblastomalar, santral sinir sistemi tümörleri ile dış anomalilerinin görülme olasılığı artmıştır. Burada 28 yaşında karın duvarında kitle şikayeti ile başvuran ve FAP zemininde gelişen rektum kanseri ve desmoid tümör tespit edilen hasta sunuldu.

Anahtar sözcükler: Desmoid tümör, familial adenomatöz polipozis, rektum kanseri

Abstract

Familial adenomatous polyposis (FAP) is an autosomal dominant syndrome, where polyps develop throughout the gastrointestinal tract, particularly in the colon and the rectum. FAP-related complications, for which medical attention is essential, are not rare and their estimated lifetime risk presumably exceeds 30%. Affected individuals can develop thyroid and pancreatic cancer, hepatoblastomas, CNS tumors (especially medulloblastomas), and various benign tumors such as adrenal adenomas, osteomas, desmoid tumors and dental abnormalities. A 28 year old patient who applied with a mass in abdominal wall and found to have rectum cancer and desmoid tumor in the background of FAP is presented in this case report.

Key words: Desmoid tumor, familial adenomatous polyposis, rectal carcinoma

Geliş tarihi/Received: 6 Aralık 2009; **Kabul tarihi/Accepted:** 18 Mart 2010

İletişim Adresi:

Dr. Mustafa Duman Gastroenteroloji Cerrahisi Kartal Koşuyolu Yüksek İhtisas Eğitim Araştırma Hastanesi. TR-34846 İstanbul e-posta: drmustafaduman@hotmail.com

Giriş

Familiyal adenomatöz polipozis; gastrointestinal sistemde özellikle kolon ve rektumda çok sayıda adenomatöz poliplerin bulunması ile karakterize, otozomal dominant geçiş gösteren bir sendromdur [1, 2]. Bu sendromdan adenomatöz polipozis koli (APC) geni sorumludur ve bu gen 5.

kromozomun uzun kolunda lokalizedir [1, 2]. Bu geni taşıyan bireyler genellikle puberteye kadar asemptomatik seyrederek ve bu dönemde polipler görülmeye başlar. Yayınlanan geniş serilerde kolorektal poliplerin sıklığı, büyüklüğü ve biyolojik davranışına bağlı olarak 30 - 40 lı yaşlarda kansere dönüşüm bildirilmektedir. Bununla beraber nadiren de olsa 11-12 yaşlardaki çocuklarda da kolorektal kanser geliştiği bildirilmiştir [1-3]. Hastalarda profilaktik kolorektal rezeksiyon uygulanmadığı takdirde kanserleşme %100'dür [1, 3]. FAP'lı hastalarda gastrointestinal sistem dışı tümör gelişimi nadir değildir yaşam boyu %30 oranında görülür. Bunlar tiroid ve pankreas kanserleri, hepatoblastomalar, santral sinir sistem tümörleri (özellikle medullablastoma) ve adrenal adenomalar, osteomalar, desmoid tümörler ile dental anomaliler gibi değişik benign tümörlerdir [4].

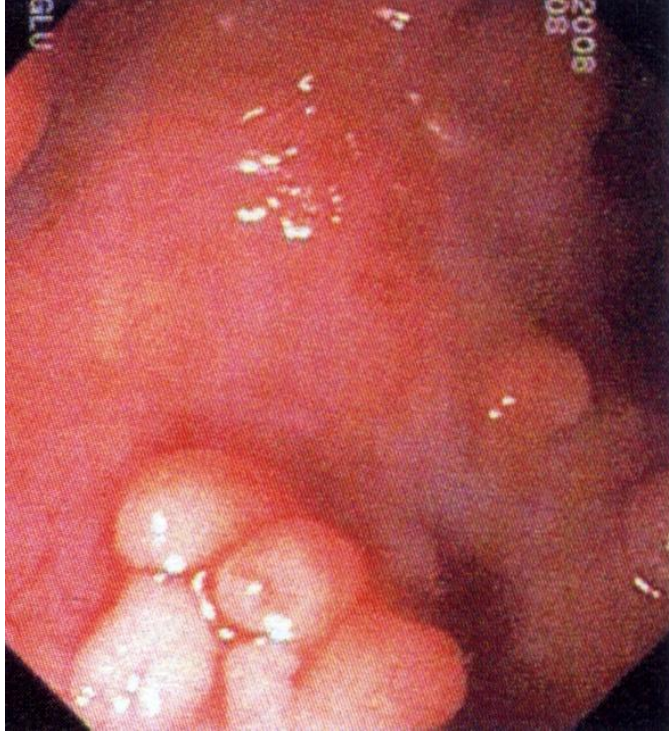
Desmoid tümörler lokal invaziv miyofibroblastik lezyonlardır. Metastaz olmaksızın lokal invaziv seyrederek [5]. Desmoid tümörler genel popülasyonda nadir görülürken FAP'lı hastalarda görülme oranı yüksektir (%20-30) [6]. Tedavisinde farklı modaliteler önerilmektedir [1, 4].

Bu olgu sunumunda; kliniğimizde rektum tümörü ve karın duvarında multipl desmoid tümör gelişen FAP'lı hastaya uyguladığımız tanı ve cerrahi yaklaşımımızı sunmayı amaçladık.

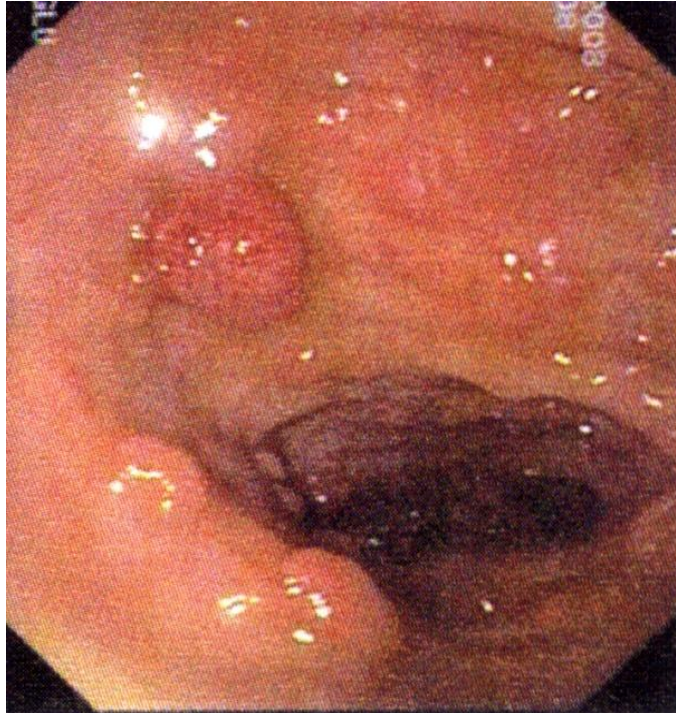
Olgu sunumu

Yirmi sekiz yaşında kadın hasta karın duvarında üç ay önce başlayan ve giderek büyüyen kitle şikayeti ile kliniğimize başvurdu. Hastanın özgeçmişinde iki yıl önce gebelik nedeni ile yapılan sezeryan operasyonu dışında bir özellik yoktu. Soygeçmişinde kolorektal kanser hikayesi yoktu. Yapılan fizik muayenede sol inguinal bölgeden başlayıp, umbilikusa doğru ilerleyen yaklaşık 8x10 cm büyüklüğünde düzenli, sınırları net belli olan, batınla iştiraki ayırt edilemeyen kitle palpe edildi. Aynı özelliklerde yaklaşık iki cm büyüklüğünde karın sağ üst paramedian bölgede başka bir kitle palpe edildi. Yapılan rektal muayenede saat 9 hizasında yaklaşık üç cm çapında kitle palpe edilmesi üzerine hastaya kolonoskopi planlandı. Yapılan kolonoskopik incelemede inen kolon (Resim 1) ve sigmoid kolonda (Resim 2) daha fazla olmak üzere tüm kolon boyunca, değişik çaplarda ve çok sayıda polip izlendi. Gastroskopik incelemede herhangi bir özellik yoktu. Poliplerden alınan biyopsilerin sonuçları tubüler ve tubülovilloz adenom olarak geldi. Anal kanalın hemen girişindeki yaklaşık üç cm çapında olan kitle genel anestezi altında geniş eksizyonla çıkarıldı, patoloji sonucu orta derece differansiye adeno karsinom olarak rapor edildi.

Hastaya yapılan abdominal ultrasonografide (USG) sol rektus abdominus kasında 113x31 mm boyutunda heterojen ekojenitede düzgün sınırlı hiperekoik solid kitle (desmoid tümör) tespit edildi. Hastanın abdominal manyetik rezonans görüntülemesinde ise minör pelvis sağ yarısını dolduran 66x61 mm, minör pelvis düzeyinde batın ön duvarı sağ yarısında sağ rektus abdominus kası içinde 31x15 mm, minör pelvis düzeyinden başlayıp majör pelvis düzeyine dek ulaşan batın ön duvar sol yarısında rektus abdominus kasını belirgin derecede deforme etmiş 66x32x110 mm olan kitle görüldü. Hastaya yapılan abdominal tomografik incelemede her iki rektus abdominus kasında en büyüğü solda yaklaşık 4x6 cm boyutlarında toplam üç adet düzgün sınırlı kitle lezyonu gözlemlendi. Hastanın tümör markerleri, hemogram ve biyokimyasal değerleri normal sınırlarda idi.



Resim 1- Hastanın kolonoskopik görüntüsü.



Resim 2- Hastanın kolonoskopik görüntüsü.

Tartışma

FAP; otozomal dominant geiş gösteren hereditör bir hastalık olup kolon lümeninde yüzlerce, binlerce adenomatöz poliple karakterizedir. 1/10.000 oranında görülür [7]. Genç hastalarda az olan

polip sayısı ilerleyen yıllarda artarak tüm kolon ve rektum mukozasını kaplar. Otuzlu yaşlarda yüzlerce hatta binlerce polip oluşabildiği bildirilmektedir [1, 2, 7]. Bir hastada kolonda 100 den fazla polip görülmesi tanı için yeterlidir [1, 2]. Moleküler tanı ise semptomları olmayan aile fertlerinde APC genindeki mutasyonun tespiti ile konmaktadır [1, 3, 7]. Hastaların % 80'inde ortalama tanınma yaşı 25 civarındadır. 35-40 yaşlarında görülme sıklığı azalır [7]. Olgumuzda sunduğumuz hasta 28 yaşında olup kolonoskopisinde yüzden fazla ve hemen hemen tüm kolona yayılan polipler mevcuttu. Hastamızın aile anamnezinde başka bir FAP olgusuna rastlanılmadı (7 kardeş ve anne ile babaya kolonoskopi yapıldı normal olarak değerlendirildi). FAP'lı hastalarda rektal kanama karın ağrısı ishal ve müküslü dışkılama şeklinde semptomlar görülür [7]. Bizim hastamızda ilk başvuru semptomu batın duvarında kitle idi ve FAP düşündürecek herhangi bir semptom yoktu. Rektal muayenesinde kitle tespit edilmesi üzerine kolonoskopi yapıldı.

FAP'da polipler genelde bir cm'den küçük çaptadırlar [1, 7]. Polip büyüklüğünün ve polip sayısının malignite gelişimi veya yayılımı ile ilişkili olduğu bilinmektedir. Kolorektal mukozada 1000 den fazla polibin olduğu olgularda, kolorektal kanserlerin gelişimi 2-3 kat daha artmaktadır [8]. Polipler histopatolojik olarak incelendiğinde tübüler, tübülovillöz veya villöz adenom tipinde olabilir, saplı veya sapsız olabilirler. Adenomatöz poliplerden 10-15 yıl içinde kolorektal kanser geliştiği ve bu poliplerin daha çok sol kolon ve rektumda yerleştiği bildirilmektedir [1, 3, 7, 9]. Tüm kolorektal kanserlerin %2-3'nün FAP zemininde geliştiği ileri sürülmektedir [9]. Bizim olgumuzda da kolonda 100'den fazla polip mevcuttu. Polipler sigmoid kolon ve inen kolonda daha fazla sıklıkta görüldü. Çıkarılan materyalin patolojik incelemesinde kolondaki polipler tübüler ve tübülovillöz adenom olarak rapor edildi, kanser rektumdaki üç cm'lik polipten gelişmişti.

FAP'lı hastalarda kolon ve rektum mukozası dışında mide (%50), duodenum (%90), ampulla vateri ve ileumda da poliplerin görülebileceği bildirilmektedir [7]. Hastamıza yapılan gastroduodenoskopide polip görülmedi. FAP'lı hastalarda kolorektal kanserler dışında tiroid, karaciğer, safra kesesi, safra yolları, pankreas ve adrenal tümörlerin normalden daha sık görülüşü bildirilmektedir. Bu olgularda kolorektal kanserlerden sonra en sık görülen malignitenin periampuller kanserler olduğu bildirilmektedir [10].

FAP'lı hastalarda tek tedavi seçeneği cerrahidir ve 20 yaşından önce yapılmalıdır [1]. Gelişecek kanseri önlemenin yolu kolon ve rektumun tümünün çıkarılmasıdır [7]. Restoratif proktokolektomi (RPK) ile ileal poş-anal anastomoz (İPAA) ya da total proktokolektomi ile kalıcı ileostomi ve rektumun yerinde bırakıldığı total kolektomi, rektal mukozektomi ve endo anal ileorektal anastomoz (İRA) tercih edilen başlıca cerrahi girişimlerdir [1, 7, 11]. Seçkin tedavi yöntemi total proktokolektomi ve İPAA'dır [1, 2, 7, 11]. Böylece kolorektal kanser gelişim riski ortadan kaldırılmış olur. İPAA günümüzde en sık tercih edilen ameliyat olmasına rağmen cerrahi teknik ile ilgili ve koruyucu ileostominin gerekliliği konusunda tartışmalar devam etmektedir. Fazio ve ark.[12] İPAA ameliyatlarında oluşabilecek anastomoz kaçakları ve sonrasında pelvik sepsis ve poşitin yüksek morbidite ve mortalitesinin koruyucu ileostomi ile minimale indirilebilir olduğunu ve İPAA ameliyatlarında %80 sıklıkla geçici ileostomi ilave ettiklerini bildirmektedir [12]. Total proktokolektomi ve kalıcı ileostomi ameliyatı ise günümüzde ancak distal rektum tümörlerinde, distal rektum mukozasına yayılan multipl polipler veya fekal inkontinans varlığında tercih edilmektedir [1, 7, 12].

Desmoid tümörler agresif fibromatozis veya desmoid tip fibromatozis olarak bilinen muskuloaponevrotik yapıların fibroblastik proliferasyonu ile karakterize monoklonal nadir görülen hastalığıdır [13]. Histolojik olarak benign olmalarına rağmen sıklıkla lokal invazivdirler ve rezeksiyon sonrasında yüksek rekürens oranına sahiptirler [5, 13, 14]. Lokal nüks oranı %20-30 olarak bildirilmektedir [15]. Desmoid tümör olgularının çoğu sporadiktir fakat travmatik, hormonal ve genetik etiyolojilerde etkilidir [16]. Abdominal desmoid tümörlerin 20-40 yaş arası genç adultlarda görülme oranı daha yüksektir [15]. Sunduğumuz hasta 28 yaşında olup bu yaş grubuna dahildir. Desmoid tümörler genel popülasyonda nadir olarak görülürler fakat FAP'lı hastaların %10-20'sinde görülürler. Bu oran normal popülasyona göre 852 kat daha fazladır [6].

Desmoid tümörler daha sık karın duvarında, omuz ve sırt omurları bölgesinde yerleşir [5]. Desmoid tümörler FAP'lı olgularda extraabdominal veya abdominal duvarda olabilir. Mezenterik veya retroperitoneal olarak sıklıkla intraabdominal bölgede de olabilir [6]. Bizim olgumuzda desmoid tümör karın duvarına multipl olarak yerleşmişti. Desmoid tümörlerin tedavisinde farklı tedavi modaliteleri önerilmektedir[14]. Primer veya reküren extra abdominal tümörlerde kozmetik defekt veya fonksiyonel kayıp yoksa cerrahide hedef negatif mikroskopik sınırdır [17]. Roeder F. ve ark. [18] yapmış oldukları bir çalışmada; mikroskopik veya makroskopik rezidüel hastalığı olan desmoid tümörlü hastalarda düşük toksisitesi ve kabul edilebilir lokal kontrol oranı nedeni ile intraoperatif elektron radyoterapi tedavisini uygulanabilir bir tedavi şekli olarak ileri sürmektedirler. CD117 ve hormonal reseptörleri negatif olan desmoid tümörler antiöstrojen tedavi ile yapılan hormonal tedaviye dirençlidir [15]. FAP ile ilişkili olan desmoid tümörler sporadik desmoid tümörlere nazaran daha invazif ve doxorubicine daha dirençlidir [5]. Bizim hastamızda desmoid tümörler multipl olup, karın duvarına lokalizeydi. Cerrahi olarak eksize edildikten sonra geniş bir fasya defekti gelişti. Periton serbestleştirilerek kapatıldı ve üzerine prolen mesh serilip sağlam fasya kenarlarına tespit edildi. Bu özelliklerinden dolayı FAP olduğu tespit edilen hastalar kolon dışı maligniteler ve desmoid tümör açısından değerlendirilmeli, aile bireylerine kolonoskopik tarama yapılmalıdır.

Kaynaklar

1. Kadmon M. Preventive surgery for familial adenomatous polyposis coli. *Chirurg* 2005; 76: 1125-34.
2. Lal G, Gallinger S. Familial adenomatous polyposis. *Semin Surg Oncol* 2000;18:314-23.
3. Jerkic S, Rosewich H, Scharf JG, Perske C, Füzesi L, Wilichowski E, Gärtner J. Colorectal cancer in two pre-teenage siblings with familial adenomatous polyposis. *Eur J Pediatr* 2005; 164: 306-10.
4. Groen EJ, Roos A, Muntinghe FL, Enting RH, de Vries J, Kleibeuker JH, Witjes MJ, Links TP, van Beek AP. Extra-intestinal manifestations of familial adenomatous polyposis. *Ann Surg Oncol* 2008; 15: 2439-50.
5. Seow-Choen F. The management of desmoids in patients with familial adenomatous polyposis (FAP). *Acta Chir Jugosl* 2008; 55: 83-7.
6. Joyner DE, Trang SH, Aboulafia AJ, Damron TA, Randall RL. FAP-associated desmoid invasiveness correlates with in vitro resistance to doxorubicin. *Fam Cancer* 2009; 8: 569-80.
7. Terzi C, Füzün M. Kolorektal polipler ve polipozis sendromları. Sayek D, editör: *Temel Cerrahi. Üçüncü Baskı. Ankara: Günes, 2004, 1234-42.*
8. Debinski HS, Love S, Spigelman AD, Phillips RK. Colorectal polyp counts and cancer risk in familial adenomatous polyposis. *Gastroenterology* 1996; 110: 1028-30.
9. Tunca B, Menigatti M, Benatti P, Egeli U, Cecener G, Pedroni M, Scarselli A, Borghi F, Sala E, Yilmazlar T, Zorluoglu A, Yerci O, de Leon MP. Investigation of APC mutations in a Turkish familial adenomatous polyposis family by heterodublex analysis. *Dis Colon Rectum* 2005; 48: 567-71.
10. Bulow S, Alm T, Fausa O, Hulcrantz R, Jarvinen H, Vasen H. Duodenal adenomatosis in familial adenomatous polyposis. DAF Project Group. *Int J Colorectal Dis* 1995; 10: 43-6.
11. Kayaalp C, Işık S, Akbaba S, Neşşar G, Oymaci E, Seven C. Restorative proctocolectomy for familial adenomatous polyposis coexisting with coloectal cancer. *Turk J Gastroenterol* 2005; 16: 44-7.
12. Fazio VW, Ziv Y, Church JM, Oakley JR, Lavery IC, Milsom JW, Schroeder TK. Ileal pouch-anal anastomoses complications and function in 1005 patients. *Ann Surg* 1995; 222: 120-7.

13. de Bree E, Keus R, Melissas J, Tsiftsis D, van Coevorden F. Desmoid tumors: need for an individualized approach. *Expert Rev Anticancer Ther* 2009; 9: 525-35.
14. Rüdiger HA, Noan SY, N M, Powell GJ, Coong PF. Radiation therapy in the treatment of desmoid tumours reduces surgical indications. *Eur J Surg Oncol* 2010; 36: 84-8.
15. Kourda N, Ben Slama S, Mrabet N, Sayari S, Zouache A, Ben Jilani SB, Zermani R. Abdominal desmoid tumor: pathologic and therapeutic concepts. *Tunis Med* 2008; 86: 916-20.
16. Montaiglani L, Duverger V. Desmoid tumors. *J Chir* 2008 ; 145: 20-6.
17. Huang K, Fu H, Shi YO, Zhou Y, Du CY. Prognostic factors for extra-abdominal wall desmoid: A 20-year experience at a single institution. *J Surg Oncol* 2009; 100: 563-9.
18. Roeder F, Timke C, Oertel S, Hensley FW, Bischof M, Muentner MW, Weitz J, Buchler MW, Lehner B, Debus J, Krempien R. Intraoperative electron radiotherapy for the management of aggressive fibromatosis. *Int J Radiat Oncol Biol Phys* 2010; 76: 1154-60.