

گزارش یک مورد پولیپوز آدنوماتوی فامیلیال کولون

دکتر عبدالرحیم قلی‌زاده پاشا^{۱*}، دکتر شهریار سوادکوهی^۲، دکتر انسیه شفیق^۳

۱- استادیار گروه جراحی دانشگاه علوم پزشکی بابل ۲- استادیار گروه داخلی دانشگاه علوم پزشکی بابل

۳- استادیار گروه پاتولوژی دانشگاه علوم پزشکی بابل

سابقه و هدف: پولیپوز آدنوماتو فامیلیال (FAP) یک بیماری اتوزمال غالب است که بعلت جهش موتاسیون ژن APC بوجود می‌آید و در بسیاری از موارد علاوه بر کولون می‌تواند معده و دوازدهه را نیز مبتلا نماید. چون احتمال بدخیمی در این بیماری بالا می‌باشد تشخیص زودرس و درمان بموقع آن می‌تواند از ایجاد کانسر کولون جلوگیری نماید.

گزارش مورد: مرد ۵۵ ساله‌ای بعلت خونریزی از رکتوم و درد ناحیه آنال از حدود ۶ هفته قبل، مراجعه و تحت معاینه آنوسکوپی قرار گرفت که توده رکتال مشاهده گردید. در بررسی پاتولوژی آدنوکارسینوما رکتوم گزارش شد. سپس باریم انما و کولونوسکوپی توتال انجام شد. علاوه بر توده رکتوم در سرتاسر کولون پولیپوز متعدد وجود داشت. بیمار با تشخیص پولیپوز آدنوماتو فامیلیال تحت عمل جراحی پروکتوکولکتومی توتال+ ایلئوستومی دائم قرار گرفت. در یکی از پولیپ‌های بدون پایه که کمتر از ۲،۵cm قطر داشت نیز تغییرات بدخیمی گزارش گردید. تمام فرزندان بیمار تحت بررسی کولونوسکوپی قرار گرفتند. ۴ فرزند وی دچار پولیپوز منتشر کولون بودند.

نتیجه‌گیری: با اینکه FAP درصد کمی از کانسرهای کولون را تشکیل می‌دهد ولی تشخیص بموقع آن و بخصوص بیماریابی در افراد خانواده فرد مبتلا می‌تواند از پیشرفت بیماری جلوگیری نماید.

واژه‌های کلیدی: بدخیمی، پولیپوز فامیلیال، کولون.

مقدمه

پولیپوز آدنوماتو فامیلیال یک بیماری اتوزومال غالب است (۱) که بعلت جهش ژن APC بوجود می‌آید. ژن APC از ایجاد پولیپ‌های کولون جلوگیری می‌نماید (۲). شیوع این بیماری حدود ۱ به ۷۰۰۰ تا ۱ به ۳۰۰۰۰ می‌باشد (۳). حدود ۰/۵٪ تمام کانسره‌های کولون را FAP تشکیل می‌دهد (۴). این بیماری با وجود بیش از ۱۰۰ پولیپ آدنوماتو در کولون مشخص گردید (۳). گرچه اکثر بیماران حدود ۱۰۰۰ پولیپ دارند. این پولیپها معمولاً در دهه دوم و سوم بوجود می‌آید. سن متوسط ایجاد پولیپها حدود ۱۶ سالگی است (۴). پائین‌ترین و بالاترین سن این پولیپها ۸ و ۳۴ سالگی بوده است. ۹۰٪ پولیپها کوچکتر از ۰/۵cm هستند. پاتولوژی اکثر پولیپها در FAP از نوع توبولار است. در صورت عدم عمل جراحی در تمام موارد FAP به کانسر کولون تبدیل می‌شود و سن متوسط ابتلا ۳۸ سالگی است. در ۱۰۰-۳۰٪ بیماران FAP پولیپهای معده (۵) و در ۹۳-۴۶٪ بیماران FAP پولیپهای دوازدهه گزارش شده است (۶). ریسک کانسر در پولیپ‌های معده کم است ولی در پولیپ‌های دوازدهه ریسک بدخیمی نسبت به افراد طبیعی حدود ۳۰۰ برابر است (۷). ریسک بدخیمی‌های خارج روده‌ای مثل کانسر تیروئید - هپاتوبلاستوم و کانسر CNS (سندرم تورکو) و نئوپلازی آدرنال نسبت به سایر افراد بالاتر می‌باشد (۸ و ۹). تشخیص بیماری توسط کولونوسکوپی (۱۰) و تأیید پاتولوژی می‌باشد و درمان قطعی بیماری عمل جراحی می‌باشد ولی اخیراً برای کنترل پولیپها از داروهای NSAID مثل Sulindac و یا NSAIDهای اختصاصی تر (Selective COX₂ Inh) استفاده می‌کنند (۱۱ و ۱۲).

گزارش مورد

بیمار مرد ۵۵ ساله‌ای است که با شکایت خونریزی رکتال و درد آنال از حدود ۶ هفته قبل، مراجعه نموده است.

بیمار جهت بررسی بستری گردید. در توشه رکتال و آندوسکوپی یک توده سفت در رکتوم لمس و مشاهده گردید و در بیوپسی بعمل آمده از این توده آدنوکارسینومای رکتوم گزارش شد.

جهت بررسی بیشتر از بیمار کولونوسکوپی توتال انجام گرفت. در باریم انما نقص پرشدگی‌های متعدد در سرتاسر کولون همراه با نقص پرشدگی در رکتوم وجود داشت. در کولونوسکوپی نیز ضایعه تومورال رکتوم همراه پولیپ‌های متعدد با اندازه‌های مختلف در سرتاسر کولون مشاهده شد.

در پاتولوژی بیوپسی توسط کولونوسکوپ آدنوم توبرولوویولوز گزارش شد. بیمار با تشخیص پولیپوز آدنوماتو فامیلیال تحت عمل جراحی پروکتوکولکتومی توتال + ایلئوستومی دائم قرار گرفت. در گزارش پاتولوژی، سرتاسر کولون پوشیده از پولیپ‌های صورتی رنگ پایه‌دار و بدون پایه با اندازه‌های ۱-۰/۵ cm و کوچکتر از ۰/۵cm و از نوع توبولار و ویلوس بود در صورتیکه اکثر این پولیپها در گزارشات دیگر از نوع توبولار می‌باشد (۴). ۵ پولیپ بزرگتر از ۱cm و حداکثر قطر ۴cm داشتند. یک پولیپ با قطر حدود ۲/۵cm که به لایه عضلانی حلقوی نفوذ کرده بود تغییرات بدخیمی داشت. در ناحیه آنوس نیز ضایعه بدخیم اپی‌تلیالی با نفوذ به زیر مخاط وجود داشت. بیمار دارای ۶ فرزند (۲ دختر ۸ و ۲۷ ساله و ۴ پسر ۲۱، ۱۹، ۱۶ و ۲۴ ساله) بود دختر ۸ ساله بعلت عقب ماندگی ذهنی تحت بررسی کولونوسکوپی قرار نگرفت. از ۵ فرزند دیگر کولونوسکوپی توتال بعمل آمد. چهار نفر از آنها (۱ دختر ۲۷ ساله و ۳ پسر ۱۹ و ۲۱ و ۲۴ ساله) دارای پولیپوز منتشر کولون بودند. در بیوپسی از پولیپ این افراد هر ۴ فرزند پولیپ آدنوماتوی توبولار داشتند.

بحث

خونریزی رکتال بخصوص در سنین بالاتر حتماً باید مورد ارزیابی دقیق قرار گیرد. روش‌هایی مثل رکتوسیگموئیدسکوپی و کولونوسکوپی در تشخیص خونریزی‌های قسمت تحتانی دستگاه گوارش با ارزشتر از

پولیپوز منتشر کولون و تائید پولیپ آدنوماتو توسط پاتولوژیست توصیه می‌شود که اعضای خانواده بالاتر از ۱۰ سال از نظر FAP کولونوسکوپی شوند (۲۰-۱۸). اگرچه بهترین درمان جهت FAP عمل جراحی کولکتومی و آناستوموز ایلئورکتال می‌باشد ولی بهتر است عمل جراحی را تا بعد از ۲۰ سالگی به تعویق انداخت و بیماران را بمدت طولانی تحت درمان NSAID های خوراکی مثل Sulindac (۱۲) و یا NSAID های جدیدتر که از نوع Selective COX₂ inhibitor هستند قرار داد چون آمارها نشان می‌دهد که مصرف NSAID می‌تواند باعث کاهش اندازه پولیپ‌ها و حتی کاهش ریسک کانسر گردد.

تقدیر و تشکر

از پرسنل محترم بخش آندوسکوپی، پاتولوژی، آموزش و اتاق عمل بیمارستان شهید بهشتی که در تهیه این گزارش همکاری نمودند کمال تشکر را داریم.

سایر روشها هستند. FAP درصد کمی (حدود ۰/۵٪) از کانسره‌های کولون را تشکیل می‌دهد (۴) ولی تشخیص بموقع و زودرس بخصوص بررسی افراد خانواده بیمار می‌تواند از ایجاد کانسر کولون جلوگیری نماید (۱۳). در حال حاضر بهترین درمان این بیماری انجام عمل جراحی کولکتومی توتال همراه با آناستوموز ایلئوآنال می‌باشد (۱۷-۱۴). FAP را باید از سایر موارد پولیپوز مثل سندرم گاردنر (پولیپوز کولون - معده - روده باریک، پانکراس، تیروئید، آدرنال، پاراتیروئید، استئوما، کیستهای اپیدرموئید، فیبروز رتروپریتونال - تومور دسموئید و هیپرتروفی مادرزادی اپی تلیوم پیگمانته رتین) و سندرم تورکو (پولیپوز کولون و تومورهای CNS) و سندرم پوتزجگر (پولیپوز کولون و روده باریک همراه با پیگمانتاسیون مخاط لب و دهان) افتراق داد. چون در تعداد زیادی از این بیماران پولیپ‌های معده و دوازدهه وجود داشته و ریسک بدخیمی در قسمت فوقانی دستگاه گوارش وجود دارد توصیه به آندوسکوپی فوقانی نیز می‌شود (۱۵). در صورت مشاهده

References

- Haggitt RC, Reid BJ. Hereditary gastrointestinal polyposis syndroms. *Am J Surg Pathol* 1988; 10: 871.
- Kinzler KW, Vogelstein B. Lessons from hereditary colorectal cancer. *Cell* 1996; 87: 159.
- Bussey HJR. Familial polyposis coli. Family studies, histopathology, differential diagnosis and results of treatment. Baltimore Johns Hopkins University Press 1975; p:56
- Peterson G, Slack J, Nakamura Y. Screening guidelines and premorbid diagnosis of familial adenomatous polyposis using linkage, *gastroenterology* 1991; 100: 1658.
- Kurtz RC, Sternberg SS, Miller HM, Decosse JJ. Upper gastrointestinal neoplasia in familial polyposis. *Dig Dis Sci* 1987; 32: 439.
- Sawada T, Muto T. Role of upper gastrointestinal surveillance in patients with familial adenomatous polyposis. *Gastrointest Endosc Clin North Am* 1997; 7: 99.
- Pauli RM, Pauli ME, Hall JG. Gardner's syndrome and periampulary malignancy. *Am J Med Genet* 1980; 6: 205.
- Painter TA, Jagelman DG. Adrenal adenomas and adrenal carcinoma in association with hereditary adenomatosis of the colon and rectum. *Cancer* 1985; 55: 2001.
- Jagelman DG. Extracolonic manifestations of familial adenomatous polyposis. *Oncology* 1991; 5(2): 23.

10. Van Stolk R, Sivak MV, Petrini JL, et al. Endoscopic management of upper gastrointestinal poly in FAP, Endoscopy 1987; 19: 19.
11. Nugent KP, Farmer KCR, Spigelman AD, et al. Randomised double blind placebo controlled clinical trial of the effect of sulindac on duodenal rectal polyposis and proliferation FAP. Br Surg 1993; 80: 1618.
12. Kirshnan K, Brenner DE. Chemo prevention of colorectal cancer. Gastroenterol Clin North Am 1996; 25: 821.
13. Debinski HS, Love S, Spigelman AD, Phillips PK. Colorectal polyp counts and cancer risk in familial adenomatous polyposis. Gastroenterology 1996; 110: 1028-30.
14. Michael J, Seymour I, Harld E. Maingot's Abdominal operations, 10th ed, Prentice Hall International Inc 1997; p: 1286.
15. Kodner I, D. Fry R, W. Fleshman J, H. Birnbaum E, E. Read T. Principles of surgery. 7th ed, Mc Graw Hill Co 1999; 1343-6.
16. Anthony L, Imbembo MD, Alan T, Lefor MD. Sabiston textbook of surgery, 15th ed, W.B. Saunders Co 1997: 997-8.
17. Amnroze WI, Dozois RR, Pemberton JH, et al. Familial adenomatous polyposis: results following ileal pouch – anal anastomosis and ileo- rectostomy. Dis Colon Rectom 1992; 35: 12.
18. Tamura S, Nakajo K. First department of internal medicine Japan, surgace structure of single – gland adenoma in familial adenomatous polyposis. Dig Dis Sci 2002; 47(10): 2271-4.
19. Cruz Correa M. Diagnosis and management of hereditary colon cancer, Gastroenterol Clin North Am 2002; 3(2): 537-49.
20. Cripp S. Two cases of dissminated polyposis of the colon. Trans Pathol Soc Lond 1882 ; 33 : 165 .

* آدرس نویسنده مسئول: بابل، بیمارستان شهید بهشتی، بخش جراحی، تلفن: ۰۱۱۱-۲۲۵۲۰۷۱-۴.