

FAMİLİYAL OLMASI MUHTEMEL BAZI ÖZELLİKLER GÖSTEREN KOLON ve ÖZOFAGUSTA JUVENİL POLYPOSS

Uğur Kandilci*

Hamdi Aktan**

Haluk Onat***

Tülin Yılmaz****

Juvenil polyposis, Castro ve Knox (1955) tarafından tanımlandıktan sonra juvenil kolon polyposis'i Roth (1963) ve McColl (1964) tarafından ayrı bir an-tite olarak tarif edilmiştir (4,6). Juvenil polyposis, adenomatoz poliplerden farklı olarak malign potansiyeli olmayan, çoğu kez kolonda, ince barsak ve mide de yerleşebilen, sellüler stroma, dilate glandlarla karakterize, familial olması muhtemel bazı konjenital anomalilerle birlikte olabilen bir gastrointestinal polyposis türüdür (5,6). Adenomatoz polipler 1/24000 doğumda görüldükleri halde juvenil polipler çok daha nadirdir (1).

Sacchatello tarafından juvenil polyposis'in üç ayrı tipi olduğu kabul edilmiştir (7,8). 1 — İnflantlarda görülen juvenil polyposis. 2 — Juvenil polyposis coli. 3 — Generalize juvenil gastrointestinal polyposis. Bu üç tipte de polipler kolonda ayrıca ince barsak ve mide de bulunabilmektedir. Özofagusta yerleşme her üç tipte de tarif edilmemiştir. İnflantlarda görülen tip'in bir özelliğide hastalarda konjenital anomalilere ve malformasyonlara sık rastlanmasıdır (5,7,9).

Aşağıda sunulacak vak'a, özofagusta da poliplerin ve bazı ilginç yandaş hastalıkların birlikte oluşu ile daha önce bildirilen juvenil polyposis vak'alarından ayrıcalık göstermekte olduğundan yayınlanmaya değer bulunmuştur.

Vak'a : S.S. 14 yaşında, Silifke doğumlu erkek hasta. Başlıca şikayeti 3 yıldır devam eden rektal kanama, makadın ve beraberinde bir kitlenin dışarı çıkması, sık defekasyon ihtiyacı idi. İki yıl önce kanamayı durdurmak için rektuma ait bir operasyon geçirmiş. Altı aydan beri yüz ve ayaklarında şişkinlik oluyormuş. Hasta 26 kg. ağırlığında 136 sm. boyunda soluk yaşından küçük görünümlü idi. Yüz ve ayak bileklerinde ödem ve solda cryptorchismus saptandı. Hb 8g., Htc % 32 idi. Günlük idrar miktarı 1500-1700 ml, dansitesi 1002, osmolaritesi

*A.Ü. Tıp Fak. Gastroenteroloji Kliniği Doçent Doktor.

**A.Ü. Tıp Fak. Gastroenteroloji Kliniği Profesörü (Emekli)

***A.Ü. Tıp Fak. Dahiliye Kliniği Asistanı

****A.Ü. Tıp Fak. Göğüs Kliniği Asistanı

90 mOs/kg idi ve bu değerler i.m. postouttrin ile ve 24 saatlik susuzluk testi ile değişmiyordu. İdrarda litrede 0.4 g. protein vardı. Aminoaciduria yoktu. Açlık kan şekeri 100mg/dl, 50 g glikoz ile yapılan oral glikoz tolerans testinde latent diabetes mellitus bulgusu mevcuttu. Üre, kreatinin, kreatin-kirens normaldi. Total protein 3.9 g, albumin 2.9 g, globulin 1 g/dl bulundu. Protein elektroforezinde albumin % 37.4, alfa-1 % 7.2, alfa-2 % 15.7, beta % 19.7, gamma % 20 idi. IgA 268 mg/dl, IgM 103 mg/dl, IgG 1020 mg/dl bulundu. Serum demiri % 76 mcg, serum bakırı % 80 mcg, serum çinkosu % 70 mcg idi. Rektoskopide çok sayıda ve tüm distal barsağı kaplıyan 5-15 mm çapında polipler görüldü. Birkaçı çıkartılarak patolojik incelemesi yapıldı. Juvenil polip olduğu tesbit edildi. Özofagoskopide, özofagus 1/3 alt ucunda 2 adet 6 mm kadar çapında kolonlardaki poliplere benzer şekilde polipler görüldü. Bu polipler üzerinden alınan biyopsilerden bunların da juvenil polip olduğu tesbit edildi. Gastroskopi normal bulundu. Özofagus grafisinde, özofagus 1/3 alt kısmında yuvarlak, kenarları muntazam 2 adet dolma defekti mevcut (Resim - 1). Mide-duodenum ve ince barsak grafileri normaldi. Kolon grafisinde distal bölümde daha fazla olmak üzere bütün kolonu



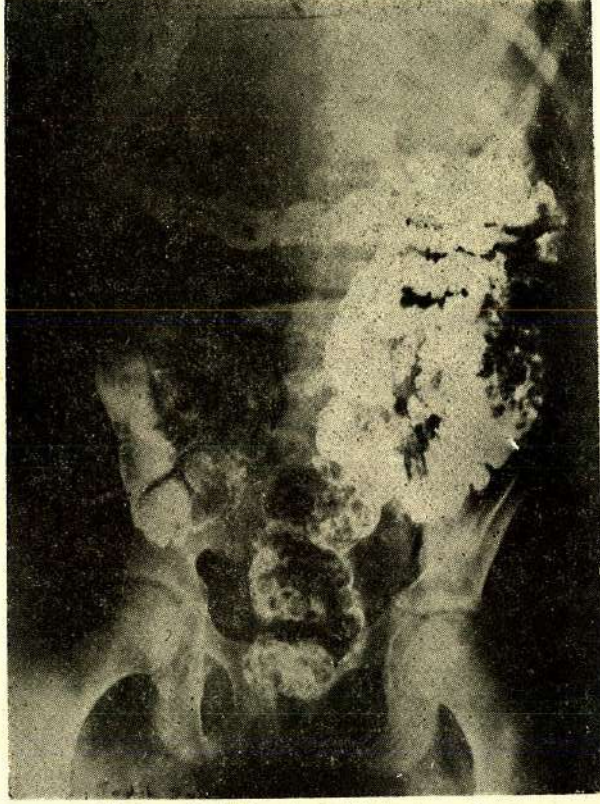
Resim - 1 : Özofagusta polipler

tutan multipl polipler görüldü (Resim - 2,3). IVP'de üreterler geniş ve kıvrımlı, mesane çok dilate ve muhtemelen çok büyük bir divertikül görülmüyordu. Aile taraması : Baba 40 yaşında ve sağlıklı idi. 35 yaşındaki anede rektumda soliter juvenil polip bulundu ve alındı. Kolon grafisi normaldi. Ailenin 7 çocuğu doğmuş. 4'ü yaşıyor. Yaşayanlardan biri burada sunulan olgudur (Probant). Çocuklardan diğer üçü sağlıklı idi ve rektoskopileri de normaldi. Ölen 3 çocuktan ilki zor doğumla ilgili olarak ilk 24 saatte ölmüş. İkinci çocukta sık sık rektal kanama olur ve makad dışarı doğru çıkarmış. Çocuğun eli ve ayakları şişermiş. Bu nedenle iki yıl perhiz yaptırılmış. Böbrek hastası olduğu öylenmiş. SSK Mersin Hastanesinde 25 gün yatmış (Takdim edilen hastaya benzer tablo). Üre sonucu 1976'da 8 yaşında ölmüş. Ölen son üçüncü çocuk ateşli bir hastalıktan 3 aylıkken ölmüş. Aile ağacı Şekil - 1'de gösterilmiştir.

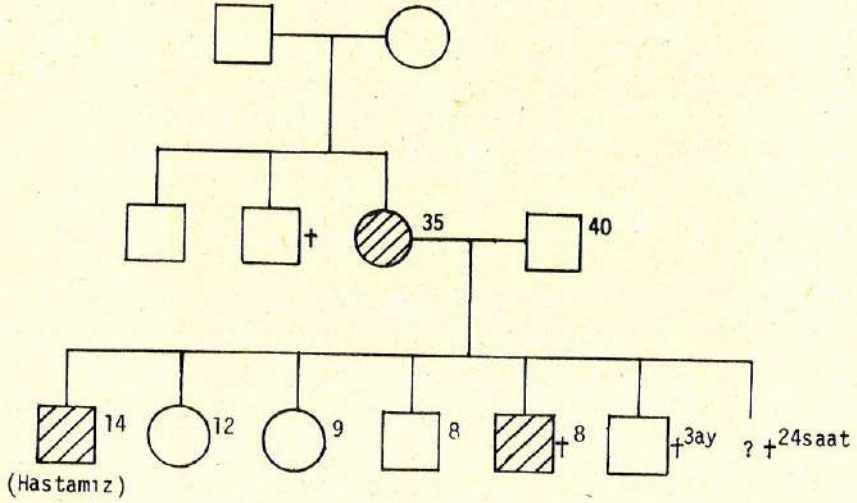
Hastanın genel durumu destek tedavisi ve transfüzyonlarla düzelmeye çalışıldı. Kanamayı önleyebilmek için rektumdaki poliplerden pek çoğu özellikle prolabe olanlar koterize edildi. Ancak kan kaybı ve hipoproteinemi önlenemedi.



Resim - 2 : Rektumda multipl polyposis



Resim - 3 : Kolonda multipl polyposis

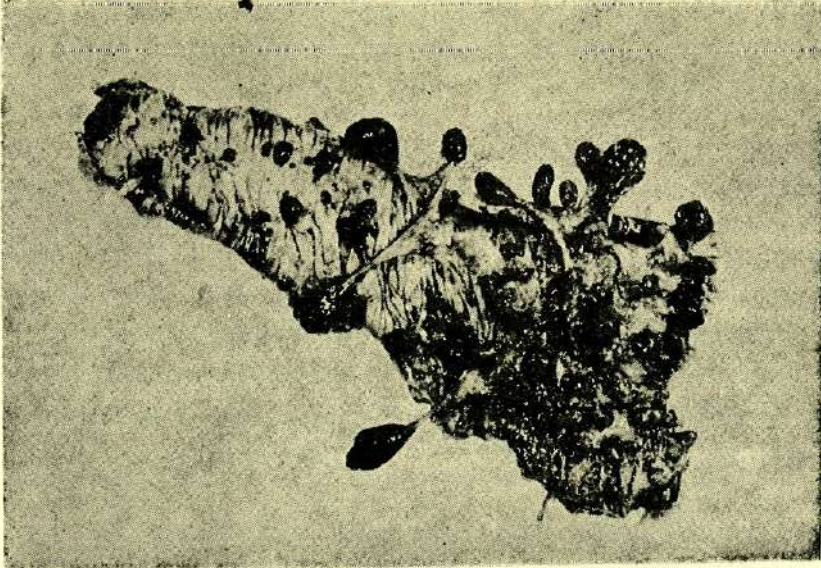


Şekil 1 : Aile ağacı

Flebit gelişti. Bu tedbirlerin yetersiz olduğu izlendikten sonra cerrahi girişime karar verildi. Sol hemikolektomi, perineal rezeksiyon, kolektomi yapıldı. Ameliyat neticesi çıkarılan piyes Resim - 4 ve Resim - 5'de gösterilmiştir. Ancak hastanın genel durumunda gene düzelme sağlanamadı. Kendisinin ve ailesinin arzusu üzerine genel durumu bozulmuş olarak taburcu edildi. Daha sonra bilgi alınamadı.



Resim - 4 : Çıkarılan sol kolonda multipl polipler



Resim - 5 : Çıkarılan sol kolonda multipl polipler

TARTISMA

McCull ve arkadaşları St. Mark's Hospital'da (1964) tekrar gözden geçirdikleri 131 kolon polyposis'li vak'ının 120'sinde poliplerin adenomatöz polip karakterinde, nadiren villoz papilloma, geri kalan 11'inde poliplerin juvenil polip olduğunu görmüşlerdir (4). Bu vak'alarda heredite ile ilişkiye ait kayıt yoktur. Juvenil polyposis'in herediter olmadığı genellikle kabul edilmekle beraber, herediter generalize juvenil gastrointestinal polyposis tarif edilmiştir (7). 1970'de herediter generalize juvenil gastrointestinal polyposis'li üç generasyon takip edilmiş 4 vak'a bildirilmiştir (8). Smilow ve arkadaşları da herediter karakter gösteren 3 vak'a bildirmişlerdir (2). Bizim vak'amızın da 8 yaşında ölen kardeşinde rektal kanama ve makadın dışarı çıkması gibi sunulan vak'aya benzer klinik tablonun bulunması ayrıca annede bulunan juvenil polip, hastalığın herediter karakter taşıdığını düşündürmektedir. Vak'amızda klinik tabloda ön planda bulunan rektal kanama ve rektumdan poliplerin prolabe olması bildirilen diğer serilerde de önemli bulgu olarak gösterilmektedir. McCull'un 11 vak'asının 9'unda rektal kanama ön planda bulunmuş, bunların 8'inde poliplerin prolapsusu gözlenmiştir (4). Roth ve arkadaşlarının juvenil polyposisli 158 kişilik serisinde de çocuk hastaların % 82'sinde rektal kanama, % 29'unda anal kitle prolapsusu olduğu tesbit edilmiştir (6). Bizim vak'amızda da rektal kanama ve anal kitle, polip prolapsusu en önemli klinik bulguları oluşturuyordu.

Poliplerin yerleşme yerleri içerisinde kolonlardan başka ince barsak ve mide bildirilmiştir (4,6,9). Özofagus'a ait yerleşme tarif edilmemiştir. Vak'amızın yandaş hastalıkları nedeniyle ortaya çıkan diğer ayrıcalıkları yanında, en önemli özelliği juvenil poliplerin özofagusta da yerleşmiş olmasıdır. Literatür de generalize gastrointestinal juvenil polyposis dahil diğer juvenil polyposis vak'alarında dahi özofagusta poliplerin bulunduğu dair neşriyata raslıyamadık. Juvenil polyposisli hastalarda konjenital anomalilere ve malformasyonlara sık raslanmaktadır. Kriptorşizm, 6 parmak, büyük kafa, amyotonia congenita, umbilical fecal fistula, gelişme geriliği, barsaklarda malrotasyon, hydrocephalus, mesenteric lymphangioma, akut porphyria, subhepatic caecum, konjenital kalp hastalıkları bildirilmiştir. Vak'amızda kriptorşizm, gelişme geriliği, latent diabetes mellitus ve nefrojen diabetes insipitus mevcuttu. Üreter ve mesanedeki genişleme diabetes insipitus da da görülebileceği için buna bağlı bir gelişme olarak değerlendirilebilir (3). Kriptorşizm ve gelişme geriliği bildirilen diğer juvenil polyposis'li hastalarda nefrojen diabetes insipitus ve latent diabetes mellitus'un bildirildiğine dair bilgiye de raslıyamadık. Vak'amız bu yönleriyle daha önce tarif edilmemiş bir hastalık/sendrom olabilir.

ÖZET

Nadir raslanan bir generalize juvenil gastrointestinal polyposis vak'ası takdim edildi ve literatür gözden geçirildi. Özofagusta da juvenil polyposis'i olan bu 14 yaşındaki erkek hastada generalize gastrointestinal juvenil polyposis ile birlikte diabetes insipitus ve latent diabetes mellitus de vardı. Önde gelen klinik semptomları kronik rektal kanama, rektal prolapsus, şiddetli anemi, hipoproteinemi ve gelişme geriliği idi. Ailede üç kişinin sağlıklı ve sıhhatli olduğu anlaşıldı. Sekiz yaşında ölen bir erkek kardeşte sunulan vak'aya benzer klinik bulgular mevcutmuş. Erken infant dönemde ölen diğer iki kardeşte benzer klinik durum yokmuş. Anne (35) juvenil rektal polip'li, baba (40) sağ ve sıhhatli idi.

Vak'aya destekleyici tedavi, kan transfüzyonları, tekrar edilen polip çıkarma ve koteterizasyonları kan kaybını kontrol altına alamamış ve abdominoperineal rezeksiyonla birlikte distal kolektomi yapılmıştır. Ancak klinik iyileşme temin edilememiştir.

Vak'a, muhtemelen familial olan özofagus polipleri, diabetes insipitus ve diabetes mellitus ile birlikte daha evvel tarif edilmemiş bir juvenil kolon polyposis'i-dir.

SUMMARY

«Juvenile polyposis of the colon and oesophagus with familial predisposition»

In this paper, a unique case of generalized juvenil gastrointestinal polyposis is presented, and medical literature pertinent to this topic is reviewed. In this 14-year-old male, generalized gastrointestinal juvenile polyposis was associated with multiple juvenile polyposis of oesophagus, diabetes insipidus and latent diabetes mellitus. Rectal prolapsus, chronic recurrent rectal bleeding, severe anemia, hypoproteinemia and growth retardation were presenting symptoms. Family history revealed three siblings, living and well. One brother had died at the age of eight with a clinical picture similar to the presented case. Two other children died in their early infancy with unrelated conditions. Mother (35) had juvenil rectal polyp, father (40) was living and well.

Since medical treatment consisting supportive measures, blood transfusions and repeated colonisations and removal of rectal polyps were unable to control blood loss and its results, distal colectomy with abdomino-perineal resection was performed, without apparent clinical improvement.

In this case association of oesophageal polyps, diabetes insipidus and diabetes mellitus with juvenile colonic polyposis, and suggestive familial history were distinguishing features which makes the patient unique in these respects.

KAYNAKLAR

- 1 - Bussey HJR : Gastrointestinal polyposis. Gut 11 :970, 1970.
- 2 - Gathright B, Cofer W : Familial incidence of juvenile polyposis coli. Surg Gen Obs. 138 : 185, 1974.
- 3 - Mason AD : Dilatation of the urinary tract associated with pituitary and nephrogenic diabetes insipidus. J Urol 103 : 327, 1970.
- 4 - McColl I, Bussey HJR, Veale AMO : Juvenile polyposis coli. Proc Royal Soc Med. 57 : 896, 1964.
- 5 - Onaran L, Şahin B, Temuçin G : Juvenilecolonic polyposis associated with congenital heart disease. Dis colon and rec. 21 : 501, 1978.
- 6 - Roth SI, Helwing EB : Juvenile polys of the colon and rectum. Cancer. 16 : 468, 1963.
- 7 - Sachatello CR, Griffen WO : Hereditary polypoid diseases of the gastrointestinal trac. Amer J Surg. 129 : 198, 1975.
- 8 - Sachatello CR, Picren JW, Grace JT : Generalized juvenile gastrointestinal polyposis, Gastroenterology 58 : 699, 1970.
- 9 - Schwartz AM, McCauley RGK : Juvenile gastrointestinal polyposis. Radiology 121 : 441, 1976.