

گزارش یک مورد سندرم کارسینوم بازال سل متعدد

دکتر اکرم انصار*، دکتر محمود فرشچیان**، دکتر مرتضی فریدون نژاد***

دریافت: ۸۵/۳/۱۷، پذیرش: ۸۵/۸/۱

چکیده:

مقدمه: سندرم کارسینوم بازال سل متعدد (BCC) یا سندرم گورلین اختلالی فامیلیال با ارث اتوزوم غالب می باشد، در این سندرم BCC متعدد با شروع از سنین پایین و ترکیبی از اختلالات فنوتیپی دیگر از جمله ظاهر خاص صورت مثل پیشانی برجسته، پل بینی پهن و هیپرتلوریسم، کیستهای فک، پیتهای کف دست و پا، ماکروسفالی، انومالیهای اسکلتی و مهربه ای مثل دنده دو شاخه، دنده گردنی و کیفواسکولیوز، اختلالات CNS از جمله دیسژنری کورپوس کالوزوم، کلسیفیکاسیون فالکس سربری (درسنین پایین تر) و نقص منتال دیده می شود.

معرفی بیمار: بیماری که شرح داده می شود زن ۲۵ ساله ای است که با ضایعات پوستی پیشرونده و متعدد با اندازه های مختلف در گردن، قسمت فوقانی تنه و زیر بغل (BCC متعدد)، پیتهای کف دست و پا، کیست فک، دنده گردنی و دنده دوشاخه و همانژیوم کبدی مراجعه نموده است.

نتیجه نهایی: با توجه به علایم بالینی، گزارش پاتولوژی بیوپسی ضایعات پوستی و گزارش رادیوگرافیهای بیمار برای وی سندرم BCC متعدد (سندرم گورلین) مطرح گردید.

/ پیت کف دست و پا / سندرم گورلین

مقدمه:

سندرم کارسینوم بازال سل متعدد (BCC) اختلالی فامیلیال با ارث اتوزوم غالب بوده که تظاهرات مختلف جلدی و غیر جلدی از جمله BCC متعدد، پیتهای کف دست و پا، کیستهای ادنتوژنیک فکها، اختلالات اسکلتی دنده ها، مهربه ها و جمجمه دارند. کیستهای کراتین و رسوبات کلسیم در پوست بویژه اسکالپ وجود دارد. ظاهر خاص صورت بیمار از جمله برجستگی فرونتال (Frontal Bossing)، ماگزیلاری هیپوپلاستیک، ریشه بینی پهن و هیپرتلوریسم چشمی قابل توجه است (۴-۱).

اکثریت بیماران سفید پوست بوده، متوسط سن بروز اولین تومور ۳۵-۱۷ سالگی می باشد، BCCها معمولا متعدد بوده، هر قسمتی از بدن را ممکن است درگیر کند

ولی بیشتر در نواحی مرکزی صورت بخصوص پلکها، نواحی اطراف چشم، بینی، لب فوقانی و گونه بروز می کند. انواع مختلف BCC مثل ندولار، پیگمانته، مورفه ای یا اولسراتیو ممکن است دیده شود، امکان متاستاز وجود دارد. تومور می تواند به مغز گسترش یابد (۶-۲).

پیتهای کف دست و پا در ۸۷٪ بیماران و معمولا در دهه دوم دیده می شوند. کیستهای فکها در ۷۴٪ بیماران و اغلب تا ۲۰ سالگی بروز می کند. صورت Coarse (۵۴٪)، ماکروسفالی (۵۰٪)، هیپرتلوریسم (۴۲٪)، دفورمیتی پکتوس (۱۳٪)، دفورمیتی Springel (۱۱٪) و تظاهرات دیگر مثل متاکارپ چهارم کوچک، اسکولیوز، کیفوز، دنده گردنی، Spina bifida occulta، مدولوبلاستوم، شکاف لب و کام، اختلالات چشمی، کیستهای مزانترا،

* دانشیار گروه پوست دانشکده پزشکی دانشگاه علوم پزشکی همدان (ansar@umsha.ac.ir)

** استاد گروه پوست دانشکده پزشکی دانشگاه علوم پزشکی همدان

*** دستیار گروه پوست دانشکده پزشکی دانشگاه علوم پزشکی همدان



تصویر ۳: پیتتهای متعدد کف پا



تصویر ۴: پیتتهای متعدد کف دست

با احتمال سندرم BCC متعدد بیمار تحت بررسی بیشتر قرار گرفت.

از ضایعات جلدی بیمار بیوپسی بعمل آمد و مشاهدات میکروسکوپی آن بصورت اپیدرم آتروفیک با توده های توموری منشأ گرفته از آن بصورت تجمعات سلولهای بازالوئید باحالت نردبانی (Palisading) در حاشیه آنها و شکاف (Cleft) محیطی در استرومای التهابی گزارش شد، این مشاهدات نوع Solid BCC را مطرح کرد (تصویر ۵).



تصویر ۵: بیوپسی ضایعه جلدی (BCC از نوع solid)

تخمندان و پستان، فیبروم رحمی، میلیا، سنگهای کلیه، اختلالات CNS از جمله کلسیفیه شدن نواحی مختلف مغزی و نقص منتال ممکن است دیده شود (۱-۴، ۷-۱۱).

معرفی بیمار:

در تیرماه سال ۱۳۸۴ زن ۲۵ ساله ای به نام ل - س با شکایت پوستی بصورت ضایعات جلدی برجسته و پیگمانته در نواحی مختلف گردن و تنه فوقانی به بخش پوست بیمارستان سینا- همدان مراجعه نمود.

ضایعات جلدی بصورت پاپول، ندول و پلاکهایی با اندازه متفاوت و در نواحی مختلف گردن، شانه ها، زیر بغل و قسمت خارجی سینه راست مشهود بود (تصویر ۱ و ۲).



تصویر ۱: BCC متعدد در گردن و تنه فوقانی



تصویر ۲: BCC در ناحیه زیر بغل

پلاکها حاشیه مشخص و مرواریدی داشتند، بیمار سابقه بروز این ضایعات را از دوران نوجوانی می دهد اما اخیرا افزایش اندازه داشته اند. در معاینه کف دست و پای بیمار پیتتهای فرورفته متعدد دیده می شد (تصویر ۳ و ۴).

Falx calcification زودرس (تا ۲۰ سالگی) و سابقه فامیلی از سندرم BCC متعدد.

کریتریاهای مینور: فیبروم بزرگ قلب، رحم یا جمجمه، مدولوبلاستوم، کیستهای لنفومزانتریک، آنومالی اسکلتی، اختلال مادرزادی مثل شکاف کام یا لب و پلی داکتیلی (۳-۴).

با توجه به علایم ذکر شده در بیمار معرفی شده، وی دارای سه کریتریای ماژور شامل BCC متعدد در سنین جوانی، کیست ادنتوژنیک و پیتهای متعدد کف دست و پا و یک کریتریای مینور، آنومالی استخوانی می باشد.

منابع:

- Burn DA, Breathnach SM, Cox NH, Griffiths CEM. Rook's textbook of dermatology. Vol 3. 7th ed. Oxford: Blackwell science 2004: 36: 6-8.
- Odom RB, James WD, Berger TG. Andrew's diseases of the skin. 9th ed. Philadelphia: W. B. Saunders, 2000: 829-831.
- Arndt KA, Leboit PE, Robinson IK. Cutaneous medicine and surgery. Vol 2. Philadelphia: W. B. Saunders, 1996: 167: 1742-1746.
- Freedberg IM, Eisen AZ, Wolff K. Fitzpatrick's dermatology In general medicine. Vol 1. 6th ed. New York: Mc Graw-Hill, 2003: 82, 755-760.
- Elder DE, Johnson BL, Morphy GF. Lever's histopathology of the skin. 9th ed. Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins, 2005; 29: 836-849.
- Lindberg H, Jepsen FL. The nevoid basal cell carcinoma syndrome: Histopathology of the basal cell tumors. J Cutom Pathol 1983; 10: 68-73.
- Kimonis VE. Clinical manifestation in 105 persons with nevoid basal cell carcinoma syndrome. Am J Med Genet 1997; 69: 299.
- Shanley S. Nevoid basal cell carcinoma syndrome: Review of 118 affected individuals. Am J Med Genet 1994; 50: 282.
- Lo Muzio L. Nevoid basal cell carcinoma syndrome, Clinical finding in 37 Italian affected individuals. Clin Genet 1999; 55: 34.
- Holubar K, Matras H, Smalik AV. Multiple palmar basal cell epitheliomas in basal cell naevus syndromes. Arch Dermatol 1970; 10: 679-82.
- Dunnick NR, Head GL, Peck GL, Yoder FW. Nevoid basal cell carcinoma syndrome: Radiographic manifestation. Radiology 1978; 127: 331-334.

در تصاویر رادیولوژی بیمار دنده گردنی و دنده دوشاخه در سمت راست و در بررسی فکها، کیست فک تحتانی گزارش شد.

در بررسی سونوگرافی شکم و لگن بخصوص رحم و تخمدانها به جز همانژیوم کبدی ضایعه خاصی گزارش نشد. سایر بررسیها و آزمایشات بیمار طبیعی بود.

بحث:

سندرم BCC متعدد تظاهرات مختلف جلدی و غیر جلدی با شیوع متفاوت دارد (۱-۴). مهمترین تظاهر جلدی بیماری BCCهای متعدد می باشد که بطور زودرس در سنین پائینتر و در هر قسمتی از بدن ممکن است دیده شود (۱-۴). در بیمار مذکور BCCهای متعدد با شروع از نوجوانی و در نواحی مختلف گردن و تنه فوقانی دیده می شد که تشخیص با بررسی پاتولوژی تایید شد.

تظاهر جلدی دیگر بیماری پیتهای کف دست و پا می باشد که معمولا در دهه دوم تظاهر می کند (۱-۴). این بیمار نیز وجود ضایعات فرورفته کوچک کف دست و پا را از دهه دوم متذکر بود.

این سندرم تظاهرات مختلف اسکلتی استخوانی دارد (۱۱-۷، ۴-۱). در بیمار مذکور دنده گردنی و دنده چهارم دوشاخه در تصاویر رادیولوژی دیده شد. کیستهای فکی از علایم دیگر بیماری می باشد (۱-۴). در این بیمار کیست فک تحتانی در تصاویر رادیولوژی دیده شد.

در بررسی سونوگرافی کبد بیمار همانژیوم کبدی گزارش شد که در کتب مرجع و گزارشات قبلی به آن اشاره ای نشده است. سایر بررسیها و آزمایشات بیمار نکته قابل ذکری نداشت.

در بسیاری از موارد وجود ترکیبی از BCC متعدد در سنین جوانی، کیستهای فکی و پیتهای کف دست و پا باعث آسان شدن تشخیص می شود. کریتریای تشخیصی زیر بخصوص برای مواردی که تشخیص مشکل است پیشنهاد شده است، دو کریتریای ماژور یا یک کریتریای ماژور و دو مینور برای تشخیص کافی است.

کریتریاهای ماژور: BCC متعدد تا ۳۰ سالگی، کراتوکیستهای ادنتوژنیک یا کیست استخوانی Polystotic، پیتهای کف دست و پا به تعداد سه تا یا بیشتر،