

ΑΔΕΝΟΚΑΡΚΙΝΩΜΑ ΔΩΔΕΚΑΔΑΚΤΥΛΟΥ ΣΕ ΑΣΘΕΝΗ ΜΕ ΣΥΝΔΡΟΜΟ GARDNER : ΠΟΛΥΕΣΤΙΑΚΗ ΚΑΡΚΙΝΟΓΕΝΕΣΗ ΚΑΙ Η ΣΗΜΑΣΙΑ ΤΗΣ ΔΙΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΗΣ ΕΠΙΤΗΡΗΣΗΣ .

Αλέξανδρος Ακριτίδης⁽¹⁾ , Παναγιώτης Ψάρρας⁽¹⁾ , Antonio Pujante⁽¹⁾, Σοφία Ιωσηφίδου⁽¹⁾, Σταύρος Καλφάδης⁽¹⁾, Δημήτριος Λύτρας⁽¹⁾
Γ.Ν.Θ. ‘Γ.Παπανικολάου’ , Χειρουργική Κλινική Ε.Σ.Υ.

| | |
|-------------------------------------|--|
| Τίτλος Εργασίας: | ΑΔΕΝΟΚΑΡΚΙΝΩΜΑ ΔΩΔΕΚΑΔΑΚΤΥΛΟΥ ΣΕ ΑΣΘΕΝΗ ΜΕ ΣΥΝΔΡΟΜΟ GARDNER : ΠΟΛΥΕΣΤΙΑΚΗ ΚΑΡΚΙΝΟΓΕΝΕΣΗ ΚΑΙ Η ΣΗΜΑΣΙΑ ΤΗΣ ΔΙΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΗΣ ΕΠΙΤΗΡΗΣΗΣ . |
| Αριθμός Εργασίας: | 756 |
| Στατιστικό Εργασίας: | Submitted |
| Επισημοποιημένος Τρόπος Παραπομπής: | Ηλεκτρονικά Αναρτημένη Ανακοίνωση |
| Θεματική Ενότητα: | Διάφορα θέματα Χειρουργικής |
| Κείμενο Εργασίας: | <p>Εισαγωγή Η οικογενής αδενωματώδης πολύποδωση (FAP) αποτελεί κληρονομική διαταραχή με αυτοσωμικό επικρατούντα χαρακτήρα σε έδαφος μεταλλάξεων του γονιδίου APC, που οδηγεί σε εκτεταμένη αδενωματώδη πολύποδωση του παχέος εντέρου και αυξημένο κίνδυνο καρκινογένεσης. Το σύνδρομο Gardner, παραλλαγή της FAP, χαρακτηρίζεται από εξω-εντερικές εκδηλώσεις όπως λιπώματα, επιδερμοειδείς κύστες και βλάβες τύπου CHRPE. Η συμμετοχή του ανώτερου πεπτικού, ιδίως του δωδεκαδακτύλου και του φύματος του Vater, αποτελεί συχνό πεδίο κακοήθους εξάλλαγής, η οποία ταξινομείται προγνωστικά κατά Spigelman. Σκοπός Περιοσίσει ασθενούς με σύνδρομο Gardner και ιστορικό ολικής κολεκτομής ο οποίος προσήλθε στα πλαίσια διερεύνησης αποφρακτικού ίκτερου με ανώριξη πολύποδα στο φύμα του Vater. Υλικό & Μέθοδος Άνδρας 49 ετών με γνωστό σύνδρομο Gardner, υποβλήθηκε προ δεκαετίας σε πρακτοκολεκτομή με τελική ειλεοστομία, προσήλθε με ανώρινο αποφρακτικό ίκτερο και ελλιπή μετεγχειρητική παρακολούθηση μετά το πρώτο χειρουργείο . Ο απεικονιστικός και ενδοσκοπικός έλεγχος (CT, ERCP, βιοψίες) ανέδειξε πολλαπλούς πολύποδες και πολύποδα 2ης μορφας 12δακτύλου με ισχυρή υπόνοια κακοήθους εξάλλαγής. Κατά την κλινική εκτίμηση δικτιοστάθηκαν πολλαπλά λιπώματα και επιδερμοειδείς κύστες. Η βυθοσκόπηση κατέδειξε διάσπαρτες υπερμελαχρωστικές εστίες των αμφιβληστροειδών αμφοτερόπλευρα, συμβατές με βλάβες τύπου CHRPE. Ο ασθενής υπεβλήθη σε πηκκρεατοδωδεκαδακτυλεκτομή κατά Whipple. Αποτελέσματα Την 9η μετεγχειρητική ημέρα εμφανίσε οξεία αιμορραγία ανώτερου πεπτικού με υποογκαιμικό σοκ. Διεξήχθη ερευνητική λαπαροτομία με ρεστροτομή, όπου ανευρέθη αιμορραγία από πρόσφατο έλκος επί της γαστροεντερικοαναστόμωσης που αντιμετωπίστηκε με συρραφή. Ο ασθενής εξήλθε την 29η μετεγχειρητική ημέρα . Η ιστολογική εξέταση ανέδειξε αδενοκαρκίνωμα δωδεκαδακτύλου επί εδάφους αδενωματώδους πολύποδωσης (TZNDM). Συμπεράσματα Το σύνδρομο Gardner αποτελεί πολυοργανική και εξελισσόμενη νεοπλασματική νόσο, με συνεχιζόμενη καρκινογένεση στο ανώτερο πεπτικό, ακόμη και μετά απο ολική πρακτοκολεκτομή. Η ενδοσκοπική επιτήρηση βάσει Spigelman και η διεπιστημονική συνεργασία μεταξύ χειρουργικής, γαστροεντερολογικής και ογκολογικής ομάδας είναι απαραίτητη για την έγκαιρη διάγνωση, τη βέλτιστη θεραπεία και τη μακροχρόνια παρακολούθηση των ασθενών με APC-σχετιζόμενα σύνδρομα.</p> |

ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Το σύνδρομο Gardner αποτελεί μια σπάνια παραλλαγή της οικογενούς αδενωματώδους πολυποδίασης (FAP), με χαρακτηριστική συνύπαρξη εντερικών και εξωεντερικών εκδηλώσεων. Η γενετική μετάλλαξη στο γονίδιο APC οδηγεί σε ανεξέλεγκτο πολλαπλασιασμό επιθηλιακών κυττάρων και αυξημένο κίνδυνο πολυεστιακής καρκινογένεσης.

Λόγω αυτού του κινδύνου, οι ασθενείς οφείλουν να εντάσσονται σε οργανωμένα προγράμματα επιτήρησης με τακτικό ενδοσκοπικό και απεικονιστικό έλεγχο.

Το αδενοκαρκίνωμα του δωδεκαδακτύλου αποτελεί μια από τις συχνότερες εξωκολικές εκδηλώσεις, με δυσδιάκριτα πρώιμα συμπτώματα και συχνά καθυστερημένη διάγνωση.

Η κατανόηση της φυσικής ιστορίας και των μοριακών μηχανισμών του συνδρόμου είναι κρίσιμη για τη βελτιστοποίηση της παρακολούθησης και της έγκαιρης παρέμβασης. Η συμμετοχή του ανώτερου πεπτικού, ιδίως του δωδεκαδακτύλου και του φύματος του Vater, αποτελεί συχνό πεδίο κακοήθους εξάλλαγής, η οποία ταξινομείται προγνωστικά κατά Spigelman. (Fig.1)

ΣΚΟΠΟΣ

Το παρόν case report περιγράφει την περίπτωση ασθενούς με σύνδρομο Gardner και αδενοκαρκίνωμα δωδεκαδακτύλου, αναδεικνύοντας τις διαγνωστικές και θεραπευτικές προκλήσεις.

Μέσα από αυτήν την αναφορά, υπογραμμίζεται η ανάγκη διεπιστημονικής συνεργασίας, επιτήρησης και δια βίου ελέγχου των ασθενών με κληρονομικά σύνδρομα καρκινογένεσης.

Τέλος, η συμμόρφωση με τις διεθνείς κατευθυντήριες οδηγίες, αποτελεί έναν εκ των βασικών προϋποθέσεων για την επίτευξη του καλύτερου δυνατού αποτελέσματος για τους ασθενείς.

ΥΛΙΚΟ ΚΑΙ ΜΕΘΟΔΟΣ

Άνδρας 49 ετών με γνωστό σύνδρομο οικογενούς πολυποδίασης, υποβλήθηκε προ δεκαετίας σε πρακτοκολεκτομή με τελική ειλεοστομία, προσήλθε με ανώρινο αποφρακτικό ίκτερο.

Η διερεύνηση (CT, ERCP, βιοψίες) ανέδειξε αδένωμα φύματος Vater με εσιακή αδενοκαρκινωμάτωση εξάλλαξη. Κατά την κλινική εξέταση διαπιστώθηκαν πολλαπλά λιπώματα και επιδερμοειδείς κύστες.

Η βυθοσκόπηση κατέδειξε διάσπαρτες υπερμελαχρωστικές εστίες των αμφιβληστροειδών αμφοτερόπλευρα, συμβατές με βλάβες τύπου CHRPE.

Βάσει των ευρημάτων τέθηκε η διάγνωση του συνδρόμου Gardner και αποφασίστηκε η διενέργεια παγκρεατοδωδεκαδακτυλεκτομής κατά Whipple.

| Criterion | Points | | |
|-----------------|---------|---------------|---------|
| | 1 | 2 | 3 |
| Polyp number | 1–4 | 5–20 | >20 |
| Polyp size (mm) | 1–4 | 5–10 | >10 |
| Histology | Tubular | Tubulovillous | Villous |
| Dysplasia | Mild | Moderate | Severe |

Stage 0, 0 points; stage I, 1–4 points; stage II, 5–6 points; stage III, 7–8 points; stage IV, 9–12 points.

Figure 1. Spigelman Classification

| Spigelman stage | Endoscopic frequency | Chemoprevention | Surgery |
|-----------------|----------------------|-----------------|---------|
| Stage 0 | 4 years | No | No |
| Stage I | 2–3 years | No | No |
| Stage II | 2–3 years | +/- | No |
| Stage III | 6–12 months | +/- | +/- |
| Stage IV | 6–12 months | +/- | Yes |

Figure 2. Spigelman Recommendations

ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ

Την ένατη μετεγχειρητική ημέρα ο ασθενής εμφάνισε αιμορραγία ανώτερου πεπτικού με αιμοδυναμική κατάρρευση.

Οδηγήθηκε στο χειρουργείο εσπευσμενα και υπεβλήθη σε ερευνητική λαπαροτομία. Κατά τη διάρκεια αυτής ανευρέθηκε διάταση του στομάχου και διενεργήθηκε γαστροτομή με ευρήματα ενδοαυλικής αιμορραγίας από έλκος στην γαστροεντεροαναστόμωση.

Ακολούθησε συρραφή του έλκους και μακρά επιπλεγμένη νοσηλεία στην Μ.Ε.Θ. Ο ασθενής έλαβε εξιτήριο μετά από τριάντα ημέρες.

Απο το ιστορικό του ασθενούς, προκύπτει ελλιπής επιτήρηση και συμβουλευτική διαχείριση (Fig.2) μετά το πρώτο χειρουργείο, παρά τα ευρήματα σταδίου III κατά Spigelman. (Fig. 1)

Απο την μοναδική ενδοσκόπηση του ασθενούς προ δεκαετίας προέκυψε αριθμός πολυπόδων εντός του δωδεκαδακτύλου καθώς και πέριξ του φύματος του Vater, εκ των οποίων προήλθε η εξάλλαξη.

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ

Το σύνδρομο Gardner αποτελεί πολυοργανική και εξελισσόμενη νεοπλασματική νόσο, με συνεχιζόμενη τάση καρκινογένεσης στο ανώτερο πεπτικό.

Η ταξινόμηση κατά Spigelman και οι κατευθυντήριες οδηγίες που προκύπτουν, αποτελούν οδηγό για την ορθή διαχείριση παρόμοιων περιστατικών και εφιστούν την ανάγκη για συνεχή επαγρύπνηση.

Η διεπιστημονική συνεργασία μεταξύ χειρουργικής, γαστροεντερολογικής και ογκολογικής ομάδας είναι απαραίτητη για την έγκαιρη διάγνωση, τη βέλτιστη θεραπεία και τη μακροχρόνια παρακολούθηση των ασθενών με APC-σχετιζόμενα σύνδρομα.

REFERENCES

- Brosens, Lodewijk & Keller, J & Offerhaus, George & Giardiello, F. (2005). Prevention and management of duodenal polyps in familial adenomatous polyposis. *Gut*. 54. 1034-43. 10.1136/gut.2004.053843.
- Pauli RM, Pauli ME, Hall JG. Gardner syndrome and periampullary malignancy. *Am J Med Genet*. 1980;6(3):205-19. doi: 10.1002/ajmg.1320060305. PMID: 6999900.
- van Stolk R, Sivak MV Jr, Petrini JL, Petras R, Ferguson DR, Jagelman D. Endoscopic management of upper gastrointestinal polyps and periampullary lesions in familial adenomatous polyposis and Gardner's syndrome. *Endoscopy*. 1987 Nov;19 Suppl 1:19-22. doi: 10.1055/s-2007-1018303. PMID: 2828015.
- Tonelli F, Nardi F, Bechi P, Taddei G, Gozzo P, Romagnoli P. Extracolonic polyps in familial polyposis coli and Gardner's syndrome. *Dis Colon Rectum*. 1985 Sep;28(9):664-8. doi: 10.1007/BF02553447. PMID: 4053908.