

سندرم بازال سل کارسینوما Naevoid

دکتر ذبیح‌اله شاهمرادی^۱، دکتر فاطمه عندلپ^۲، دکتر امیرحسین سیادت^۳

چکیده

سندرم شبه خال سلول بازال (Nevoid basal cell carcinoma یا NBCCS) یا سندرم گورلین (Gorlin syndrome) یک سندرم ارثی غالب است که با طیفی از ناهنجاری‌های تکاملی و استعداد ابتلا به نئوپلاسم‌ها همراه است. شیوع این بیماری بین ۱ در ۵۷۰۰۰ تا ۱ در ۲۵۶۰۰۰ متغیر می‌باشد و نسبت مرد به زن ۱:۱ است. تظاهرات بالینی اصلی این بیماری وجود کارسینوما سلول بازال (Basal cell carcinoma یا BCC) متعدد، کراتوسیت‌های با منشأ دندانی در آرواره، هیپرکراتوز کف دست و پا، ناهنجاری‌های اسکلتی، کلسیفیکاسیون داخل جمجمه‌ای اکتوپیک و ناهنجاری‌های صورت (ماکروسفالی، شکاف کام و آنومالی چشمی شدید) است. در این مقاله سه مورد بیمار مبتلا به NBCCS معرفی و علائم آن‌ها شرح داده می‌شود. در بیمار اول ما، دو کرایتریای اصلی (BCC متعدد در سنین قبل از ۳۰ سال و فرورفتگی‌های کف دست (Palmar pits) و یک کرایتریای فرعی (مدولوبلاستوما) وجود داشت که نشان‌دهنده سندرم گورلین بود. بیمار دوم دو کرایتریای اصلی (BCC متعدد در سنین قبل از ۳۰ سال و کراتوسیست با منشأ دندانی) وجود داشت که تشخیص سندرم گورلین را مطرح کرد. بیمار سوم یک کرایتریای اصلی (BCC متعدد) و دو کرایتریای فرعی (آنومالی اسکلتی و برآمدگی فرونتال) وجود داشت که تشخیص سندرم گورلین را تأیید می‌کرد. در این سندرم، تشخیص زود هنگام و درمان برای پیشگیری از عواقب دراز مدت مانند بدخیمی و تخریب و تغییر شکل Oromaxillofacial اهمیت دارد.

نامه به سردبیر

Basal cell nevus syndrome)، سندرم بازالیومای متعدد، فاکوماتوز پنجم، سندرم کیست‌های آرواره-تومورهای سلول بازال-اختلالات اسکلتی، سندرم اختلالات اسکلتی-کراتوسیتوز با منشأ دندانی، سندرم ضایعات متعدد اپیتلیومای شبه خال سلول بازال-کیست‌های آرواره-دنده‌ی دو شاخه (Bifid rib)، پلی‌انکوزیز پوستی-ماندیبولار ارثی و در نهایت اپیتلیوماتوز متعدد ژنرالیزه نامیده شده است (۱). شیوع این بیماری بین ۱ در ۵۷۰۰۰ تا ۱ در ۲۵۶۰۰۰ متغیر می‌باشد و نسبت ابتلا در مرد به زن ۱:۱ است (۲). تظاهرات بالینی اصلی این بیماری وجود کارسینوما سلول بازال متعدد، کراتوسیت‌های با منشأ دندانی در آرواره، هیپرکراتوز کف دست و پا، ناهنجاری‌های اسکلتی، کلسیفیکاسیون داخل

سندرم شبه خال سلول بازال (NBCCS یا Nevoid Basal Cell Carcinoma) و یا سندرم گورلین (Gorlin syndrome) یک سندرم ارثی غالب است که با طیفی از ناهنجاری‌های تکاملی و استعداد ابتلا به نئوپلاسم‌ها همراه است. این سندرم در سال ۱۹۶۰ توسط Gorlin و Goltz معرفی شد و در سال ۱۹۸۴ با اسامی مختلفی مانند سندرم Gorlin، سندرم Gorlin-Goltz، سندرم شبه خال کارسینوم سلول بازال (NBCCS)، سندرم کارسینوم سلول بازال با ضایعات شبه خال متعدد (Multiple nevoid basal-cell carcinoma syndrome) یا MNBCCS، سندرم ضایعات متعدد کارسینوم سلول بازال، سندرم خال سلول بازال (BCNS یا

^۱ دانشیار، مرکز تحقیقات پوست و سلول‌های بنیادی، دانشگاه علوم پزشکی تهران، تهران و گروه پوست، دانشکده پزشکی، دانشگاه علوم پزشکی اصفهان، اصفهان، ایران

^۲ دستیار تخصصی، مرکز تحقیقات بیماری‌های پوستی و سالک، گروه پوست، دانشکده پزشکی و کمیته‌ی تحقیقات دانشجویی، دانشگاه علوم پزشکی اصفهان، اصفهان، ایران

^۳ استادیار، مرکز تحقیقات بیماری‌های پوستی و سالک و گروه پوست، دانشکده پزشکی، دانشگاه علوم پزشکی اصفهان، اصفهان، ایران

Email: amirhossein1@yahoo.com

نویسنده‌ی مسؤول: دکتر امیر حسین سیادت

جدول ۱. مشخصات سه بیمار معرفی شده همراه با تظاهرات بالینی آنها

جنس	سن	ویژگی‌های بیماران
زن	۱۸	کارسینوم سلول بازال متعدد* (شکل‌های ۱ و ۲)، مدولوبلاستوما**، تشنج، فرورفتگی‌های کف دست* (شکل ۳)، پهنی بینی همراه با افزایش فاصله‌ی چشم و برجستگی‌های ناحیه‌ی پیشانی**، ضایعه در پوست سر
زن	۳۵	کارسینوم سلول بازال متعدد*، کراتوسیست‌های ماندیولار با منشأ دندانی*
مرد	۴۵	کارسینوم سلول بازال متعدد*، کیفواسکولیوز مادرزادی** (شکل ۴)، برجستگی پیشانی**

*: معیار اصلی

**: معیار فرعی

ناهنجاری‌های مادرزادی مثل شکاف کام یا لب، چند انگشتی و یا آنومالی چشم مانند کاتاراکت، کولوبوما (Coloboma) و میکروفتمالموس، هستند (۳-۴). در بیمار اول ما، دو کرایتریای اصلی (BCC متعدد در سنین قبل از ۳۰ سال و فرورفتگی‌های کف دست (Palmar pits) و یک کرایتریای فرعی (مدولوبلاستوما) وجود داشت که نشان‌دهنده‌ی سندرم گورلین بود. بیمار دوم دو کرایتریای اصلی (BCC متعدد در سنین قبل از ۳۰ سال و کراتوسیست با منشأ دندانی) وجود داشت که تشخیص سندرم گورلین را مطرح می‌کند. در بیمار سوم یک کرایتریای اصلی (BCC متعدد) و دو کرایتریای فرعی (آنومالی اسکلتی و برآمدگی فرونتال) وجود داشت که تشخیص سندرم گورلین را تأیید می‌کرد. در این سندرم، تشخیص زود هنگام و درمان برای پیشگیری از عواقب درازمدت مانند بدخیمی و تخریب و تغییر شکل Oromaxillofacial اهمیت دارد. BCC تهاجمی در این بیماران به دلیل تهاجم تومور به مغز یا سایر ارگان‌های حیاتی می‌تواند منجر به مرگ شود و مدولوبلاستوماى همراه با این سندرم موجب مرگ بیمار در سنین شیرخوارگی می‌شود (۵). به دلیل عود کراتوسیست‌های با منشأ دندانی، به درجات مختلف تغییر شکل آرواره ایجاد می‌شود که ناشی از جراحی کیست‌های متعدد است (شکل‌های ۱ تا ۴).

مجموعه‌ای اکتوپیک و ناهنجاری‌های صورت (ماکروسفالی، شکاف کام و آنومالی چشمی شدید) است. در این مقاله سه مورد بیمار مبتلا به NBCCS معرفی و علایم آنها شرح داده شده است (جدول ۱). کرایتریای تشخیصی NBCC توسط Evans و همکاران معرفی و توسط Kimoni اصلاح شد. بر اساس نظر وی کرایتریای تشخیص سندرم گورلین وجود دو کرایتریای اصلی (Major) با یک کرایتریای اصلی (Major) و دو کرایتریای فرعی (Minor) می‌باشد. علایم اصلی شامل وجود بیش از دو کارسینوماى سلول بازال (Basal cell carcinoma یا BCC) یا یک کارسینوماى بازال در سنین قبل از ۳۰ سالگی یا بیش از ۱۰ خال سلول بازال، هر گونه کراتینوسیت با منشأ دندانی (Odontogenic) که با آزمایش هیستولوژی ثابت شده باشد یا کیست استخوانی Polyostotic، وجود سه یا بیشتر فرورفتگی کف دست یا کف پا، کلسیفیکاسیون Lamellar اکتوپیک یا زودرس در سن قبل از ۲۰ سالگی، کلسیفیکاسیون Falx cerebri و سابقه‌ی فامیلی مثبت برای کارسینوماى سلول بازال، هستند. علایم فرعی شامل آنومالی اسکلتی ارثی، دو شاخه شدن، فاصله‌دار بودن یا فقدان دنده، مهره‌های به هم چسبیده یا گوه‌ای، محیط فرونتال-اکسیپیتال بیش از صدک ۹۷ همراه با برآمدگی فرونتال، فیبروماى قلبی یا تخمدانی، مدولوبلاستوما، کیست‌های لنفومزانتریک و



شکل ۳. فرورفتگی‌های پوستی کف دست



شکل ۱. کاسینوم سلول بازال متعدد بر روی پوست سر



شکل ۴. کینواسکولیوز همراه با کارسینوم سلول بازال در پشت بیمار



شکل ۲: یک ضایعه‌ی وسیع کارسینوم سلول بازال بر روی گوش

References

1. Lo ML. Nevoid basal cell carcinoma syndrome (Gorlin syndrome). *Orphanet J Rare Dis* 2008; 3: 32.
2. Lo ML, Nocini PF, Savoia A, Consolo U, Procaccini M, Zelante L, et al. Nevoid basal cell carcinoma syndrome. Clinical findings in 37 Italian affected individuals. *Clin Genet* 1999; 55(1): 34-40.
3. Manfredi M, Vescovi P, Bonanini M, Porter S. Nevoid basal cell carcinoma syndrome: a review of the literature. *Int J Oral Maxillofac Surg* 2004; 33(2): 117-24.
4. Lo ML, Nocini P, Bucci P, Pannone G, Consolo U, Procaccini M. Early diagnosis of nevoid basal cell carcinoma syndrome. *J Am Dent Assoc* 1999; 130(5): 669-74.
5. Gorlin RJ. Nevoid Basal cell carcinoma syndrome. *Medicine* 1977; 66: 97-113.

Naevoid Basal Cell Carcinoma Syndrome

Zabihollah Shahmoradi MD¹, Fateme Andalib MD², Amir Hossein Siadat MD³

Abstract

Nevoid basal cell carcinoma syndrome (NBCCS), also known as Gorlin syndrome, is a hereditary condition characterized by a wide range of developmental abnormalities and a predisposition to neoplasms. The estimated prevalence varies from 1/57,000 to 1/256,000, with a male-to-female ratio of 1:1. Main clinical manifestations include multiple basal cell carcinomas (BCCs), odontogenic keratocysts of the jaw, hyperkeratosis of palms and soles, skeletal abnormalities, intracranial ectopic calcifications, and facial dysmorphism (macrocephaly, cleft lip/palate and severe eye anomalies). This paper introduces three NBCCS patients and describes their symptoms. In our first case, two major (multiple BCCs in younger than 30 years of age, and palmar pits) and one minor (medulloblastoma) criteria were met, which were indicative of Gorlin syndrome. The second case had two major criteria (multiple BCCs in younger than 30 years of age and odontogenic keratocyst), which confirmed Gorlin syndrome. The third case had one major criterion (multiple BCCs) and two minor criteria (congenital skeletal anomaly and frontal bossing) which confirmed Gorlin syndrome. Early diagnosis and treatment is important in preventing long term sequelae of this syndrome that include malignancy and oromaxillofacial deformation and destruction.

¹ Associate Professor, Skin and Stem Cell Research Center, Tehran University of Medical Sciences, Tehran And Department of Dermatology, School of Medicine, Isfahan University School of Medical Sciences, Isfahan, Iran

² Resident, Skin Diseases and Leishmaniasis Research Center, Department of Dermatology, School of Medicine And Student Research Committee, Isfahan University of Medical Sciences, Isfahan, Iran

³ Assistant Professor, Skin Disease and Leishmaniasis Research Center And Department of Dermatology, Isfahan University of Medical Sciences, Isfahan, Iran

Corresponding Author: Amir Hossein Siadat MD, Email: amirhossein1@yahoo.com