

BÖLÜM 89

PANKREASIN HEREDİTER-KİSTİK HASTALIKLARI VE NEOPLAZİLERİ

Rasim Eren CANKURTARAN¹

Mustafa TAHTACI²

PANKREASIN HEREDİTER HASTALIKLARI

Herediter pankreas hastalıkları genetik zemininde ortaya çıkan hastalıklardır. Kalıtım paterni olarak otozomal resesif veya otozomal dominant geçiş gösteren bu hastalıkların sıklığı ülkelere göre değişkenlik göstermektedir. Bu hastalıkların sıklığı ile ülkemizde net bir veri bulunmamaktadır.

Kistik Fibrozis

Hücre membranında klor transportunu kontrol eden CFTR geninin mutasyonuna bağlı ortaya çıkan, otozomal resesif bir hastalıktır. Bu hastalığa bağlı üst solunum yolları, akciğer, gastrointestinal sistem ve genitoüriner sistem gibi birçok farklı sistemde tutulum olabilmektedir. Son yıllarda ortalama yaşam süresi dördüncü dekada kadar çıkmıştır. Akciğer ve pankreas tutulumu hastaların mor-

talitesini en çok etkileyen organ tutulumlarıdır. Hastaların en sık ölüm nedeni solunum yetmezliği olarak bilinmektedir. Doğumdan hemen sonra infant dönemde pankreas bulguları minimaldir veya hiç yoktur. Ancak ilerleyen yaşlarda pankreas endokrin ve ekzokrin disfonksiyonları ve buna bağlı klinik bulgular ortaya çıkmaya başlar. Pankreasın ekzokrin yetmezliğine bağlı dışkıyla yağ ve protein kaybı ortaya çıkarak hastalarda steatore, azotore ve malabsorbsiyon bulguları görülür. Pankreasın endokrin yetmezliğine bağlı olarak hastalarda yaş ilerledikçe glukoz intoleransı ve diyabetes mellitus görülür.

Schwahman-Diamond Sendromu

SBDS ve diğer genlerin (ELF1, SRP54 gibi) mutasyonuna bağlı ortaya çıkan otozomal resesif nadir görülen bir hastalıktır. Schwahman-Diamond sendromunun (SDS) karakteristik kliniğini anormal hematopoez, lösemi eğilimi, iskelet deformiteleri ve pankreas ek-

¹ Uzm. Dr., Ankara Yıldırım Beyazıt Üniversitesi Tıp Fakültesi, İç Hastalıkları AD., Arş. Gör. Gastroenteroloji Yandal Asistanı, drcankurtaran88@gmail.com

² Doç. Dr., Ankara Yıldırım Beyazıt Üniversitesi Tıp Fakültesi, İç Hastalıkları AD., Gastroenteroloji BD., Öğr. Üyesi, drtahtaci@gmail.com

VIPoma

Pankreasın üçüncü sıklıkta görülen adacık hücreli tümörüdür. Pankreasın kuyuk kısmında sıklıkla yerleşen bu tümörlerin tanı anında yarısından fazlası metastaz yapmıştır. Hastalarda sekretuvar diyare, volüm depleksyonu ve hipokalemi görülmektedir. Açlık VIP düzeyinin 200 pg/ml üzerinde olması tanısaldır.

Glukagonoma

Pankreasın aşırı glukagon salınımı ile sonuçlanan nadir görülen bir adacık hücreli tümörüdür. Ortalama 50-70 yaş arasında görülür. Glukoz intoleransı, kilo kaybı, anemi ve gezici nekrolitik eritem hastalığının karakteristik bulgularıdır. Açlık plazma glukagon seviyesinin 1000 pg/ml üzerinde olması tanısaldır.

Somatostatinoma

Pankreas delta hücrelerinden kaynaklanan nadir görülen bir adacık hücre tümörüdür. Çoğunlukla pankreasın baş kısmına yerleşir ve çoğunlukla malign karakterdedirler. Hiperglisemi, steatore ve kolelitiazis kliniğiyle başvurmaktadırlar.

Tablo 3. Fonksiyone pankreas nöroendokrin tümörleri ve başlıca klinik bulguları

İnsulinoma	Hipoglisemi ve hipoglisemi ile ilişkili nöroglukopenik semptomlar
Gastrinoma	Şiddetli, tekrarlayan ve tedaviye dirençli peptik ülser, ishal
Vipoma	Sekretuvar diyare, hipokalemi, dehidratasyon
Glukagonoma	Glukoz intoleransı, kilo kaybı, anemi, migratuvar nekrolitik eritem
Somatostatinoma	Hiperglisemi, steatore, kolelitiazis

KAYNAKLAR

1. Akdoğan RA., "Benign pankreatik tümörler." Türkiye Klinikleri J Gastroenterohepatol-Special Topics 2018;11: 1-6.
2. Bahsi T. ve ark. "Hereditary pankreas hastalıkları" Türkiye Klinikleri J Gastroenterohepatol-Special Topics 2018;11:29-32
3. Barral M., et al. "Imaging features of rare pancreatic tumors." Diagnostic and interventional imaging 97.12 (2016): 1259-1273.
4. Basturk O., Ipek C., and Adsay NV. "Pancreatic cysts: pathologic classification, differential diagnosis, and clinical implications." Archives of pathology & laboratory medicine 133.3 (2009): 423-438.
5. Cantisani V, et al. "MR imaging features of solid pseudopapillary tumor of the pancreas in adult and pediatric patients." American Journal of Roentgenology 181.2 (2003): 395-401.
6. Chiaravalli M., Reni M. and O'Reilly. Pancreatic ductal adenocarcinoma: State-of-the-art 2017 and new therapeutic strategies. Cancer treatment reviews, (2017);60:32-43.
7. Dasari A, et al. "Trends in the incidence, prevalence, and survival outcomes in patients with neuroendocrine tumors in the United States." JAMA oncology 3.10 (2017): 1335-1342.
8. De PERROT M., et al. "Abdominal lymphangioma in adults and children." British Journal of Surgery 85.3 (1998): 395-397.
9. Dorland's illustrated medical dictionary; 32nd edition. Saunders: Philadelphia, 1988.
10. European Study Group on Cystic Tumours of the Pancreas. "European evidence-based guidelines on pancreatic cystic neoplasms." Gut 67.5 (2018): 789-804.
11. Fajans SS. and Aaron IV. "Insulin-producing islet cell tumors." Endocrinology and metabolism clinics of North America 18.1 (1989): 45-74.
12. Feldman, M., Lawrence SF, and Lawrence J. Brandt, eds. Sleisenger and Fordtran's gastrointestinal and liver disease E-book: pathophysiology, diagnosis, management. Elsevier, (2020):942-964.
13. Jais, B., et al. "Serous cystic neoplasm of the pancreas: a multinational study of 2622 patients under the auspices of the International Association of Pancreatology and European Pancreatic Club (European Study Group on Cystic Tumors of the Pancreas)." Gut 65.2 (2016): 305-312.
14. Kobayashi H., et al. "Pancreatic cavernous hemangioma: CT, MRI, US, and angiography characteristics." Gastrointestinal radiology 16.1 (1991): 307-310.
15. Kromrey ML., et al. "Prospective study on the incidence, prevalence and 5-year pancreatic-related mortality of pancreatic cysts in a population-based study." Gut 67.1 (2018): 138-145.



16. Kubo T., et al. "Squamous-lined cyst of the pancreas: Radiological-pathological correlation." *Clinical radiology* 69.8 (2014): 880-886.
17. Moris M., et al. "Association between advances in high-resolution cross-section imaging technologies and increase in prevalence of pancreatic cysts from 2005 to 2014." *Clinical Gastroenterology and Hepatology* 14.4 (2016): 585-593.
18. Poustchi-Amin M., et al. "Papillary-cystic neoplasm of the pancreas." *Pediatric radiology* 1995;7 : 509-511.
19. Siegel RL., Miller KD., and Jemal A. "Cancer statistics, 2017." *CA: a cancer journal for clinicians* 2017; 67 : 7-30.
20. Tanaka M., et al. "International consensus guidelines 2012 for the management of IPMN and MCN of the pancreas." *Pancreatology* 2012; 3: 183-197.
21. Tarver T. "Cancer facts & figures 2017. American cancer society 2017.
22. Yeo TP. Demographics, epidemiology, and inheritance of pancreatic ductal adenocarcinoma. *Semin Oncol* 2015; 42: 8-18