

Sirolimus kemopreventif tedavisi altındaki bir PTEN hamartom sendromu olan Bannayan-Riley-Ruvalcaba Sendromu

Eda Eylemer Mocan, Elif Berna Köksoy, Hakan Akbulut
Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Onkoloji Bilimdalı, Ankara

Amaç/Giriş: Bannayan-Riley-Ruvalcaba sendromu (BRRS), PTEN gen mutasyonuna sahip tümör sendromlarından biridir. Deri lipomları, makrosefali, hamartomatoz intestinal polipler ve gelişim geriliği ile karakterize, nadir görülen otozomal dominant bir hastalıktır 1 2. PTEN, AKT/mTOR yolağında downregülatör olarak rol oynar. Birkaç çalışma, hayvan modellerinde PTEN fonksiyonunun kaybının, mTOR inhibitörü bazı semptomların gerilediğini göstermiştir 3. Biz de sirolimus tedavisi verdiğimiz, 20 yaşında genetik olarak tanı almış BRRS'li hastamızı sunacağız.

Olgu: 20 yaşında erkek hasta 3 aylıkken vücudunda lipomlar farkedilmiş ve üniversitemize sevk edilmiş. Üniversitemiz bünyesinde 4 aylıkken VSD ve pulmoner HT tanısı aldı ve 2 yaşında VSD kapatılması işlemi yapıldı. 15 yaşındaki fizik muayenede cilt altında yaygın ele gelen anjiomlar, vücutta yaygın 2-9 cm arasında değişen lipömatöz lezyonlar, atipik yüz görünümü, hafif zeka geriliği saptandı. 21.02.2017 de çekilen ilk abdomen MR'ında karında yaygın 4cm kutanöz kavernöz hemanjiyomatozis olarak düşünülen kitleler ve belirginleşmiş vasküler yapılar, rektum ve sigmoid kolonda vasküler nodüler oluşumlar saptandı. 16.05.2017 de 3mg/m² sirolimus tedavisi başlandı. 02.10.2017 de tıbbi genetik bölümüne gönderilen periferik kanda PTEN gen mutasyonu saptandı. 22.12.2017 de tedaviye bevacizumab eklendi ve 22 uygulama aldı. 02.12.2018 kontrol abdomen MR'ında belirgin yanıt alındı. Hastamız meme malignitesi ve melanom açısından her vizitte fizik muayene ile, tiroid malignitesi açısından yıllık boyun ultrasonografisi ile, böbrek malignitesi ve vasküler malformasyonlar açısından yıllık toraks-abdomen-pelvik tomografi ile, intestinal-kolon maliginiteleri açısından da 5 yılda bir kolonoskopi ile takip edilmektedir. Malignite açısından vakamız sirolimus ile kontrol altındadır. Sosyal açıdan iletişimi oldukça sıkıntılı olan hastamızın tarafımızca 2 yıldır yapılan kontrollerinde sosyal iletişim seviyesinin geliştiğini görmekteyiz.

Sonuç: Bir mTOR yolağı inhibitörü olan sirolimus tedavisi ile bu hastalarda malignitenin önüne geçilmeye ve primer hastalığa bağlı semptomlarında önüne geçilmeye çalışılmaktadır4. Hastamız sirolimus tedavisinin 5. Yılındadır. Bilinen bir toksisite yaşamamıştır. Premalign bir lezyonu bulunmamaktadır ve sosyal iletişim açısından 2 yılda belirgin bir progresyon kaydedilmiştir. mTOR inhibitörlerinin mekanizmasına bakacak olursak, bu gelişmeler anlamlı kabul edilmiştir 4,5.

Anahtar Kelimeler: *Bannayan-Riley-Ruvalcaba Sendromu, PTEN hamartom sendromu, Sirolimus*