

NADİR GÖRÜLEN BİRLİKTELİK: SEBASE KARSİNOM VE KOLON KANSERİ

Mehmet Berk Örüncü¹, Bilge Ayça Kırmızı², Cihangir Akyol³, Güngör Utkan¹

¹Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Onkoloji Bilim Dalı, Ankara

²Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Patoloji Ana Bilim Dalı, Ankara

³Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Genel Cerrahi Ana Bilim Dalı, Ankara

Giriş: Sebase karsinom ve kolon kanserinin birlikte görülmesi, nadir rastlanan kalıtsal bir kanser sendromu olan Muir-Torre sendromu için önemli bir klinik ipucu olabilir. Bu olgu sunumunda her iki kanserin eşlik ettiği bir hastada tanı ve tedavi süreci ele alınacaktır.

Olgu: Kilo kaybı ve karın ağrısı şikâyetleri bulunan 48 yaşındaki erkek hasta, kolonoskopi ile değerlendirildi. Transvers kolonda kitle saptandı ve biyopsi sonucu adenokarsinom ile uyumlu geldi. Pozitron emisyon tomografisi (PET) ile bölgesel ve uzak lenf nodlarında patolojik düzeyde tutulum saptandı. Aynı dönemde sırtta cilt altında tek bölgede oluşan nodüler lezyonun eksizyonu sebase karsinom olarak yorumlandı. İmmünohistokimyasal analizde her iki tümörde de mikrosatellit instabilite yüksek (MSI-H) tespit edilmesi üzerine hasta, kesin tanı ve genetik danışmanlık için tıbbi genetik bölümüne yönlendirildi. Tedavi olarak pembrolizumab başlandı ve 12 hafta sonra yapılan PET incelemesinde primer kolon tümöründe tam, uzak lenf nodlarında parsiyel yanıt saptandı. Sekiz aydır tedavi gören hastada hastalık nüksüne dair bulgu saptanmadı.

Tartışma: Muir-Torre sendromu, Lynch sendromunun bir alt fenotipi olarak kabul edilen, nadir ve önemli bir kalıtsal kanser sendromudur. Özellikle sebase karsinom ve gastrointestinal kanserlerle karakterizedir. Bu sendrom; *hMLH1*, *hMSH2* ve *hMSH6* gibi mismatch repair (MMR) genlerinde germline mutasyonlar sonucu gelişir. Olgu sunumumuzda, sebase karsinom ve kolon kanseri birlikteliğinin yanı sıra her iki tümörde de MSI-H tespit edilmesi, bu tanıyı destekleyen temel bulgulardandır. MSI-H profiline sahip kolon kanserleri, immünoterapiden belirgin fayda görmektedir. Programlanmış hücre ölümü-1 (PD-1) inhibitörleri, özellikle pembrolizumab, metastatik MSI-H tümörlerde kemoterapiye kıyasla üstün etkinlik göstermiştir. Bu olguda da pembrolizumab ile primer tümörde tam, lenf nodlarında parsiyel yanıt elde edilmiştir.

Sonuç: Bu olgu, Muir-Torre sendromunda deri lezyonlarının ayırıcı tanıdaki önemini ve MSI-H tümörlerde immünoterapinin etkinliğini vurgulamaktadır. Sebase karsinom gibi nadir kanserler ile başvuran hastalarda kalıtsal kanser

sendromu olasılığının değeriendirilmesi, eşlik eden iç organ kanserleri açısından detaylı tarama yapılması ve genetik danışmanlık ile onkolojik takibin sağlanması önemi görölmektedir.

Anahtar Kelimeler: Sebase karsinom, kolon kanseri, Muir-Torre sendromu