

گزارش یک مورد سندروم نئوپلازی های متعدد اندوکراین نوع 2B (MEN2B)

دکتر مریم امیرچقماقی*#، دکتر نوشین محنتش**، دکتر پگاه مسنن مظفری***

* استادیار گروه آموزشی بیماریهای دهان دانشکده دندانپزشکی و عضو مرکز تحقیقات دندانپزشکی دانشگاه علوم پزشکی مشهد

** استادیار گروه آموزشی پاتولوژی دانشکده دندانپزشکی و عضو مرکز تحقیقات دندانپزشکی دانشگاه علوم پزشکی مشهد

*** دستیار تخصصی گروه آموزشی بیماریهای دهان دانشکده دندانپزشکی و عضو مرکز تحقیقات دندانپزشکی دانشگاه علوم پزشکی مشهد

تاریخ ارائه مقاله: ۸۴/۱۰/۷ - تاریخ پذیرش: ۸۵/۴/۲۴

Title: Multiple endocrine Neoplasia type 2B (MEN2B) (A case report)

Authors:

AmirChaghmaghi M. Assistant Professor*#, Mohtasham N. Assistant Professor**, Mosannan Mozafari P. Postgraduate Assistant*

Address:

* Dept of Oral Medicine, School of Dentistry and Dental Research Center of Mashhad University of Medical Sciences, Iran.

** Dept of Oral Pathology, School of Dentistry and Dental Research Center of Mashhad University of Medical Sciences, Iran.

Introduction:

Multiple endocrine neoplasia syndrome (Type 2B) is a condition associated with systemic malignancies and possesses orofacial manifestations. The oral manifestations help clinician to diagnose disease in early ages. In this article a case is reported with MEN2B syndrome which was diagnosed on the basis of orofacial findings.

Case report:

An eight years old boy was referred for routine dental cares to Mashhad Dental School. In clinical examinations, multiple papules (which defined as neuroma by histopathologic examination) was found on the lip commissures, tip of the tongue and margin of lower eyelids. He had long, narrow face, high arched palate and eversion of eyelids. On the basis of oral and ocular findings, the diagnosis of MEN2B syndrome was made and the patient was referred to a pediatric endocrinologist. Thyroid scan showed cold nodules in thyroid gland which was confirmed by histopathologic examination as medullary carcinoma after total thyroidectomy. Epinephrine and neurepinephrine metabolites were high in urine analysis setting him in suspicion to develop pheochromocytoma in future. Now the patient is under specialist control.

Conclusion:

Early diagnosis of MEN2B syndrome is necessary for successful treatment. The dentist may be the first one who diagnoses this syndrome by its orofacial signs. So Dentists should be aware of oral findings of this disease.

Key words:

Multiple, endocrine, neoplasia, syndrome.

Corresponding Author: soltani@psmco.ir

Journal of Dentistry. Mashhad University of Medical Sciences, 2006; 30: 335-42.

چکیده

مقدمه:

سندروم MEN2B یکی از سندروم های همراه با بدخیمی های سیستمیک است که تظاهرات دهانی صورتی دارد. این علائم به تشخیص آن در سنین پائین کمک می کند. در این مقاله گزارش یک مورد بیمار مبتلا به سندروم MEN2B که با علائم دهانی - صورتی تشخیص داده شده، ارائه گردیده است.

یافته ها:

پسر بچه ۸ ساله ای جهت انجام معالجات دندانپزشکی به دانشکده دندانپزشکی مشهد مراجعه نموده بود. در معاینات بالینی، پاپولهای متعدد (که در بررسی هیستوپاتولوژیک نوروما تشخیص داده شد) در گوشه لبها، قدام زبان و حاشیه پلک پائین دیده شد. همچنین صورت کشیده، کام عمیق، نوروماهای حاشیه پلک پائین و برگشتن پلکها به سمت خارج مشاهده گردید. بر اساس

یافته های دهانی و چشمی تشخیص بالینی سندروم MEN2B گذاشته شد و بیمار به فوق تخصص غدد اطفال ارجاع گردید. در اسکن تیروئید بیمار ندولهای سرد یافت شد که پس از برداشت کامل تیروئید، نتیجه هیستوپاتولوژی آن کارسینومای مدولاری تیروئید بود. در آزمایشات بیوشیمیایی ادارار نیز، متابولیت های اپی نفرین و نوراپی نفرین بالا بود که وی را مورد ظن برای ابتلا به فئوکروموسیتوما در آینده قرار می دهد. در حال حاضر بیمار تحت کنترل فوق تخصص غدد قرار دارد.

نتیجه گیری:

درمان موفقیت آمیز سندروم MEN2B نیاز به تشخیص زود هنگام بیماری دارد و این امر بسیار محتمل است که دندانپزشک اولین کسی باشد که با توجه به علائم دهانی آن، این سندروم را تشخیص دهد. بنابراین دندانپزشکان باید از یافته های دهانی این بیماری آگاهی داشته باشند.

واژه های کلیدی:

سندروم، نئوپلازیهای متعدد اندوکراین.

مجله دانشکده دندانپزشکی دانشگاه علوم پزشکی مشهد / سال ۱۳۸۵ جلد ۳۰ / شماره ۴ و ۳

مقدمه:

سندروم نئوپلاسم های متعدد اندوکراین (MEN) گروهی از اختلالات ژنتیکی هستند که غالباً با الگوی اتوزومال غالب به ارث می رسند و گاهی نیز بصورت تک گیر^۱ مشاهده می گردند^(۱،۲). پرولیفراسیونهای خوش خیم یا بدخیم در دو یا تعداد بیشتری از غدد اندوکراین سندروم MEN خوانده می شود^(۳). دو نوع از این سندروم تشخیص داده شده است. نوع ۱ سندروم MEN یا سندروم Wermer با هیپرپاراتیروئیدیسم، هایپرپلازی یا آدنومای جزائر پانکراس و آدنومای غده هیپوفیز مشخص می گردد. نوع ۲ شامل دو زیر گروه MEN2A و MEN2B است. در نوع 2A یا سندروم Sipple، کارسینومای سلولهای C تیروئید (مدولاری کارسینوما)، هیپرپاراتیروئیدیسم و فئوکروموسیتوما وجود دارد و در نوع 2B (که قبلاً بنام MEN 3 شناخته می شد) علاوه بر کارسینومای مدولاری تیروئید و فئوکروموسیتوما، تغییرات غیراندوکرینی نیز وجود دارد که این تغییرات شامل نمای مارفانوئید^۲، نوروما یا گانگلیوماهای متعدد و ...

می باشد^(۱). البته در MEN2B بر خلاف 2A هایپرپاراتیروئیدیسم دیده نمی شود^(۳-۵). نوع 2B شیوع کمتری نسبت به 2A دارد (۱۰٪ موارد) و در سنین پائین تری تظاهر می یابد. این زیر گروه همچنین مهاجم تر از نوع 2A بوده و از پیش آگهی ضعیف تری برخوردار است. در ۵۰٪ موارد سندروم MEN2B، این بیماری بصورت موتاسیون های جدید^۳ برای اولین بار در بیمار ایجاد می گردد و هیچ الگوی وراثتی وجود ندارد. در حالیکه در نوع 2A در ۸۰٪ موارد یک الگوی توارث یافت می شود. این موتاسیونها در کدون ۹۱۸ از exon^۶ 16 بر روی کروموزوم ۱۰ اتفاق می افتد^(۶ و ۷). کارسینومای تیروئید در ۹۰-۱۰۰٪ این بیماران ایجاد می شود و از پیش آگهی بدی برخوردار است. فئوکروموسیتوما نیز در ۵۰٪ بیماران نوع 2B وجود دارد و احتمال بروز آن بخصوص بعد از دهه دوم افزایش می یابد^(۷ و ۸).

علائم دهانی که منحصراً در نوع 2B دیده می شود، اغلب اولین تظاهر این سندروم هستند و این امر می تواند در تشخیص زود هنگام این سندروم کمک کننده باشد. این علائم عبارتند از نوروماهای

1. Sporadic

۲. کاهش نسبت قسمت فوقانی به تحتانی بدن، پاهای ظریف و بلند و صورت کشیده و ظریف

3. Denovo

۴. نواحی از ژن که ترجمه می شود