

# Tuberoskleroz Kompleksi Olgularında Gastrointestinal Sistem Bulguları

## Gastrointestinal System Findings in Patients with Tuberos Sclerosis Complex

Hasan Özen<sup>ID</sup>

Hacettepe Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Gastroenteroloji, Hepatoloji ve Beslenme Ünitesi, Ankara, Türkiye  
Hacettepe University, Faculty of Medicine, Department of Child Health and Diseases, Gastroenterology, Hepatology and Nutrition Unit, Ankara, Türkiye

### ÖZ

**Giriş:** Tuberoskleroz kompleks (TSC), çoklu organ tutulumuna yol açan genetik bir hastalıktır. Gastrointestinal sistem (GİS) tutulumu; karaciğer, dalak ve pankreas dâhil olmak üzere diğer sistemlere kıyasla daha nadir görülür ve genellikle daha hafif klinik bulgularla seyredir. Majör tanı kriterlerinde GİS bulguları yer almazken, minör kriterler arasında böbrek dışı hamartomlar başlığı altında değerlendirilir. Ağızdan anüse kadar tüm GİS etkilenebilir.

**Sonuç:** TSC hastalarının büyük çoğunluğunda dış minesinde defektler (küçük çukurlar) saptanır. Sindirim sisteminde en sık görülen lezyonlar hamartomatöz poliplerdir; tüm GİS boyunca izlenebilmekle birlikte en sık distal kolonda görülürler. Adenomatöz polipler ve malign transformasyon oldukça nadirdir. Karaciğerde anjiomyolipomlar, pankreasta ise nöroendokrin tümörler diğer önemli GİS bulguları arasındadır. Genel olarak GİS tutulumunun klinik seyri hafif olmakla birlikte, nadir de olsa malignleşme riski nedeniyle hastaların düzenli izlenmesi önem taşımaktadır.

**Anahtar Sözcükler:** Tuberoskleroz kompleks, gastrointestinal sistem, hamartomatöz polipler, anjiomyolipom, nöroendokrin tümör

### ABSTRACT

**Introduction:** Tuberos sclerosis complex (TSC) is a genetic disorder characterized by multisystem involvement. Gastrointestinal (GI) involvement, including the liver, spleen, and pancreas, is less frequent compared with other organ systems and usually presents with milder clinical manifestations. GI findings are not included among the major diagnostic criteria but are classified under extrarenal hamartomas within the minor criteria. The entire gastrointestinal tract from the oral cavity to the anus may be affected.

**Conclusion:** Enamel defects (small pits) are observed in the majority of patients with TSC. The most common gastrointestinal lesions are hamartomatous polyps, which may occur throughout the GI tract but are most frequently found in the distal colon. Adenomatous polyps and malignant transformation are very rare. Angiomyolipomas of the liver and neuroendocrine tumors of the pancreas represent other important GI manifestations. Although the clinical course of GI involvement is generally mild, regular follow-up of patients is essential due to the rare risk of malignant transformation.

**Keywords:** Tuberos sclerosis complex, gastrointestinal system, hamartomatous polyps, angiomyolipoma, neuroendocrine tumor

**Cite this article as:** Özen H. Tuberoskleroz Kompleksi Olgularında Gastrointestinal Sistem Bulguları. YIU Sağlık Bil Derg 2025;(6) Ek 2:14-15. <https://doi.org/10.51261/yiu.2026.1846752>

### Giriş

Tuberoskleroz kompleks (TSC) çoklu sistem tutulumu ile giden kalıtsal geçişli bir hastalıktır. Tanı koymak için 2 asıl veya 1 asıl + 2 yardımcı kriter gerekmektedir. Gastrointestinal sistem (GİS) diğer sistemlere göre hem daha az sıklıkla etkilenmekte hem de belirtileri daha hafif olmaktadır. Bu nedenle GİS tutulumu tanı kriterleri arasında böbrek dışı hamartomlar olarak yer almaktadır. TSC olduğu düşünülen bir hastada ilk araştırılacak sistemler arasında yer almaz. Ancak TSC tanısı konulduktan sonra, hastadan hastaya farklı sıklıkta olmak üzere izlemde GİS belirti ve bulgularına bakılır (1).

### Oral Bulgular

Tanı alan hastalarda oral muayene mutlaka yapılmalıdır. Dış minesinde birden fazla, rastgele dağılmış çukurlaşmalar ve gingival fibromlar en sık görülen patolojilerdir. Dış minesinde lezyonlar TSC hastalarının %90'ından fazlasında görülürken normal toplumda %9 civarında görülür. Gingival fibrom ise erişkin hastaların yarısında vardır. Ağızda görülen diğer patolojiler fibröz hiperplazi, hemajiyom, bifid uvula, yarık damak/ dudak, büyük dil gibi daha seyrek görülen bulgulardır (2).

Hastalarda 6 ile 12 ayda bir ağız muayenesi yapılmalı ve eğitim verilerek ağız hijyeni sağlanmalıdır. Mineye nüfuz etmiş çukurlar varsa bunlar uygun şekilde kapatılmalıdır. Semptomatik veya deformasyona neden olmuş diş lezyonlarını, oral fibromları ve çene kemiği lezyonlarını tedavi etmek için cerrahi eksizyon veya küretaj gerekebilir.

## Sindirim Sistemi

En sık kolon ve rektumda olmak üzere GİS'in her bölgesinde görülebilen hamartomatöz polipler en sık görülen lezyonlardır (olguların %95'inde). Ortalama 12 yaş civarında saptanmaya başlanır, sıklıkla kolon distal 25 cm'ye lokalizedir (hastaların  $\geq$ %70'inde). Genel olarak asemptomatik olsalar da rektal kanama ve ağrıya neden olabilirler. Çocuklarda nadiren obstrüksiyona ve invajinasyona neden olabilirler. Yaş ilerledikçe (45 yaş civarında) adenomatöz polipler gelişebilir ve çok nadiren invaziv adenokarsinoma dönüşebilirler. Özofagusta mukozal çıkıntılar şeklinde dikkati çekebilir. Hamartomatöz polip, kolon leiomyomu ve adenomatöz polip çok nadir vakalarda birlikte olabilir. Papillom ve nadir olarak intestinal lenfoanjioleiomyomatozis görülebilir ve şilöz asit nedeni olabilir (3,4). GİS polip saptanan vakalarda ayırıcı tanıda familiyal adenomatöz polipozis, Gardner sendromu, inflamatuvar bağırsak hastalığı, Peutz-Jegher sendromu, Cowden hastalığı gibi diğer nedenler de akılda tutulmalıdır.

## Karaciğer

Anjiyomyolipom (perivasküler epitelooid hücre tümörlerinin bir grubu-PEComa; yağ dokusu, düz kas ve distrofik duvarlı damarlar) en sık görülen patolojidir. Diğer sistem tutulumlarına göre oldukça nadirdir (çocuklarda %16-24, erişkinlerde %23-45 oranında bildirilmiştir). On yaş altında hastaların  $<$ %10'unda daha azında saptanırken yaşla birlikte görülme sıklığı artar. Tüm hepatik anjiyomyolipomların %10 kadarı TSC ile birlikte. Hemen hepsi böbrek anjiyomyolipomlarıyla beraberdir, böbrektekilere göre daha yavaş büyürler ve ölüm nedeni olmazlar. Genellikle çok sayıdadır, kadınlarda erkeklere göre daha sık görülür. Karaciğer tutulumu olan hastalarda böbrek tutulumu daha erken yaşta başlar (5,6).

Genellikle asemptomatiklerdir. Karın ağrısı/ rahatsızlık, kitle, spontan rüptür ve kanamaya neden olabilirler. Çok nadiren cerrahi sonrası rekürrens olabilir. Genel olarak benign yapıda olsalar da agresif seyreden ve metastaz yapan vakalar vardır. Karaciğerde olabilen diğer patolojiler kistler, hamartomlar (çok nadiren dalakta da bulunur), lipom ve fibromlardır (5). Böbrekler değerlendirilirken/izlenirken karaciğer ve pankreasın da görüntülemeye alınması önerilir.

## Koledok Kisti

Çok nadirdir. Tekrarlayan kolanjit ataklarına neden olabilir ve malign transformasyon gelişebilir. Koledok kistleri Todani sınıflamasına göre beş tipe ayrılır. Tipine göre tam kist eksizyonu ve Roux-en-Y hepatikojejunostomi (tip 1) veya ekstrahepatik kısmın eksizyonu ile hepatik sistojejunostomi (tip 4; intrahepatik safra yollarına uzanan kistik dilatasyon). Safra kesesi karsinomu vakaları da bildirilmiştir (7).

## Pankreatik Nöroendokrin Tümörler

Çoğu sporadiktir, %10-15 ailevi kanser sendromlarıyla birlikte. TSC hastalarında da genel popülasyona göre görülme sıklıkları artmıştır. Genellikle 20 yaş üzerinde görülürler. Görülme sıklıkları farkındalığın ve tanı olanaklarının artmasıyla birlikte %1'den %9'a çıkmıştır. TSC hastalarında soliden çok kistik yapıdadırlar. Tümör fonksiyonel olabilir veya olmayabilir. Tümör dışında pankreas kistleri de görülebilir (8).

## Sonuç

Tuberosklerozlu hastalarda gastrointestinal sistem tutulumu nadir görülmekle birlikte çocukluk döneminde oral bulgular, kolon ve rektumda hamartomatöz lezyonlar, karaciğer anjiyomyolipomlarının klinik tablolara eşlik edebileceğini dikkate almak ve hastaların bu yönden semptomlarını takip etmek ve değerlendirmek önemlidir.

## Kaynaklar

1. TSA. <https://tuberous-sclerosis.org/wp-content/uploads/2019/10/SummaryofUKguidelinesformanagingTSCFINAL.pdf> (giriş: 16.12.2025)
2. Leung AK, Robson WL. Tuberous sclerosis complex: a review. *J Pediatr Health Care.* 2007 Mar-Apr;21(2):108-14. <https://doi.org/10.1016/j.pedhc.2006.05.004>.
3. Hammad TA, Alastal Y, Khan MA, Rkaine S, Sodeman TC, Nawras A. Tuberous Sclerosis Complex with Multiple Gastrointestinal Manifestations. *Case Report and Literature Review. J Gastrointest Cancer.* 2016 Dec;47(4):442-445. <https://doi.org/10.1007/s12029-015-9762-8>.
4. Han B, Lee J, Kwak YJ, Kim HY, Lee KH, Shim Y, Lee H, Park SH. A second hit somatic (p.R905W) and a novel germline intron-mutation of TSC2 gene is found in intestinal lymphangioliomyomatosis: a case report with literature review. *Diagn Pathol.* 2021 Aug 31;16(1):83. <https://doi.org/10.1186/s13000-021-01138-8>.
5. Calame P, Tyrode G, Weil Verhoeven D, Félix S, Klompenhouwer AJ, Di Martino V, Delabrousse E, Thévenot T. Clinical characteristics and outcomes of patients with hepatic angiomyolipoma: A literature review. *World J Gastroenterol.* 2021 May 21;27(19):2299-2311. <https://doi.org/10.3748/wjg.v27.i19.2299>.
6. Curatolo P, Bombardieri R, Jozwiak S. Tuberous sclerosis. *Lancet.* 2008 Aug 23;372(9639):657-68. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(08\)61279-9](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(08)61279-9).
7. Chatelain D, Sevestre H, Zaher H, Flamant M, Brazier F, Geslin G, Dupas JL, Regimbeau JM. Unusual complication of tuberous sclerosis complex. *Gut.* 2004 Nov;53(11):1552, 1565. <https://doi.org/10.1136/gut.2003.037713>.
8. Boronat S, Barber I. Less common manifestations in TSC. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2018 Sep;178(3):348-354. <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31648>. Epub 2018 Aug 29.