A 11-year-old boy with chronic abdominal pain

จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

History:

ปวดท้องเป็นๆ หายๆ มา 1 ปี

1 ปีก่อน มีอาการปวดท้องรอบสะดือ และท้องด้านซ้ายบน ปวดเป็นพักๆ แล้วก็หาย บางครั้งปวดมากจนต้องไปนอนห้องพยาบาล ปวดตอนกลางวัน มีตื่นขึ้นปวดตอนดึก บางครั้ง เวลาที่ปวดไม่แน่นอน ไม่มีคลื่นไส้อาเจียน ไม่มีไข้ ถ่ายอุจจาระวันเว้นวัน อุจจาระแข็ง เคยถ่ายมีสีดำบางครั้ง ไปพบแพทย์ที่คลินิกและ รพ.เอกชนหลายครั้ง ได้ยารักษากระเพาะอาหาร เป็นเม็ดสีขาว และแคปซูล ยาคลายลำไส้ บางครั้งหาย บางครั้งก็ยังปวดอยู่ แพทย์ตรวจ Ultrasound แล้ว ไม่พบความผิดปกติ

2 เดือนก่อน มีอาการอ่อนเพลีย ง่วงนอน กินเก่ง น้ำหนักเพิ่ม ไม่มีปวดศีรษะ ไม่มีอาเจียน

1 สัปดาห์ก่อน ปวดท้องมากขึ้นทุกวัน ไปปรึกษาแพทย์ทางศัลยกรรม ได้แนะนำให้มาส่องกล้องทางเดินอาหาร

Past history:

น้ำหนักแรกคลอด 3200 กรัม คลอดปกติ มีตัวเหลืองหลังคลอด ต้องอบไฟ

เป็นหวัดง่าย จามบ่อยๆ ไม่เคยเป็นหอบหืด ไม่มีผื่นขึ้น ไม่แพ้ยา

ประวัติครอบครัว: เป็นบุตรคนกลาง พี่สาวอายุ 13 ปี ได้รับการวินิจฉัยว่าเป็น S.L.E ที่ข้อ

น้องชายอายุ 1 เดือน แข็งแรงดี บ้านที่อยู่เป็นร้านตกแต่งรถยนต์ ไม่มีอู่ซ่อมรถใกล้บ้าน

บิดามารดาไม่มีประวัติ TB, DM, Hypertension, ภูมิแพ้ ปฏิเสธโรคแผลในกระเพาะ อาหาร หรือ มะเร็งในครอบครัว, มารดาเป็นชาวเชียงราย

Physical examination:

General appearance- An obese, mildly pallor, well- cooperative boy, not in distress

BW 43 kg, Ht 141 cm, BMI 21.62 kg/m2

HEENT: mildly pale conjunctiva, enlarged tonsils 2+, No cervical lymphadenopathy, both TM were intact and normal

Heart: regular rhythm, no murmur

Lungs: normal breath sound, no adventitious sound

Abdomen: thick abdominal wall, soft, normal vasculature, mild tenderness at periumbilical area, liver span 13 cm, spleen not palpable

Genitalia: male type, no phimosis, descended testes

Ext: no pitting edema, excoriation of toe nails

Skin: dark crease at nape of neck

CNS: intact

Basic investigations:

CBC : Hb 11.2 g/dl, Hct 32.4%, MCV 86, RDW 15 WBC 13,400/cumm (N 40, L 52, LL 3, Eo 4, M 2), Plt 167,000/cumm

UA : sp.gr 1.020, pH 7, protein-neg, sugar-neg, no cells, no cast

Stool: soft, yellow, mushy WBC-neg, RBC-neg, Ova & Parasite-neg, occult blood-positive

BUN: 18 mg/dl, Cr: 1.1 mg/dl, Na 138 mEq/L, K 4.2 mEq/L, Cl 96 mEq/L, CO2CP 20 mEq/L, Ca 11.3 mg/dl

LFT: Albumin/globulin 4.0/3.5 g/dl, AP 280 IU/L, AST/ALT 32/28 IU/L, GGT: 40 U/L, Plasma amylase 34 U/L

Chest X-ray: normal

Tuberculin Test (PPD 10 TU) = 6 x 7 mm

Imaging studies:

U/S: normal echogenicity of liver, no enlargement of paraaortic nodes; CBD 2 mm, not dilated; Mildly dilated Gallbladder, no evidence of sludge or stone, thin wall; Kidney, Pancreas, Spleen appear normal

Upper GI Study: normal swallow without evidence of gastroesophayeal reflux, normal gastric emptying phase, nodularity of duodenal mucosa; Barium passed to caecum and filled the appendix ***Impression*** : Nodular hyperplasia of duodenum

Skin prick test:

Histamine 5 x 5 mm
Cow's milk 2 x 2 mm
Lactalbumin 1 x 1mm
Egg white 1 x 1mm
Egg yolk 1 x 1mm
Soy bean 1 x 1mm
Mixed Fish 2 x 2 mm
Shrimp 2 x 2 mm
Crab 3 x 2 mm
Tomato 1 x 1 mm
Beef 1 x 1 mm
House dust 3 x 2 mm
American Cockroach 2 x 2 mm
Mixed Mold 1 x 1mm
Saccharomyces 1 x 1mm
Wheat 2 x 1mm
Cacoa 2 x 2 mm

Endoscopic studies:

EGD: Two small sessile polyps at the duodenum

Colonoscopy: no significant endoscopic abnormality

Due to the presence of polyps in the duodenum and evidence of anemia with postive stool occult blood, **capsule endoscopy** was scheduled to discover the possibility of small bowel polyps.

Capsule endoscopy: Multiple polyps were noted in the small bowel.

Pathology:

Tissue biopsies from the duodenal polyps were diagnosed pathologically as **hyperplastic polyp.**

Diagnosis:

>Generalized small intestinal polyps, histology-uncertain, causing anemia and chronic abdominal pain

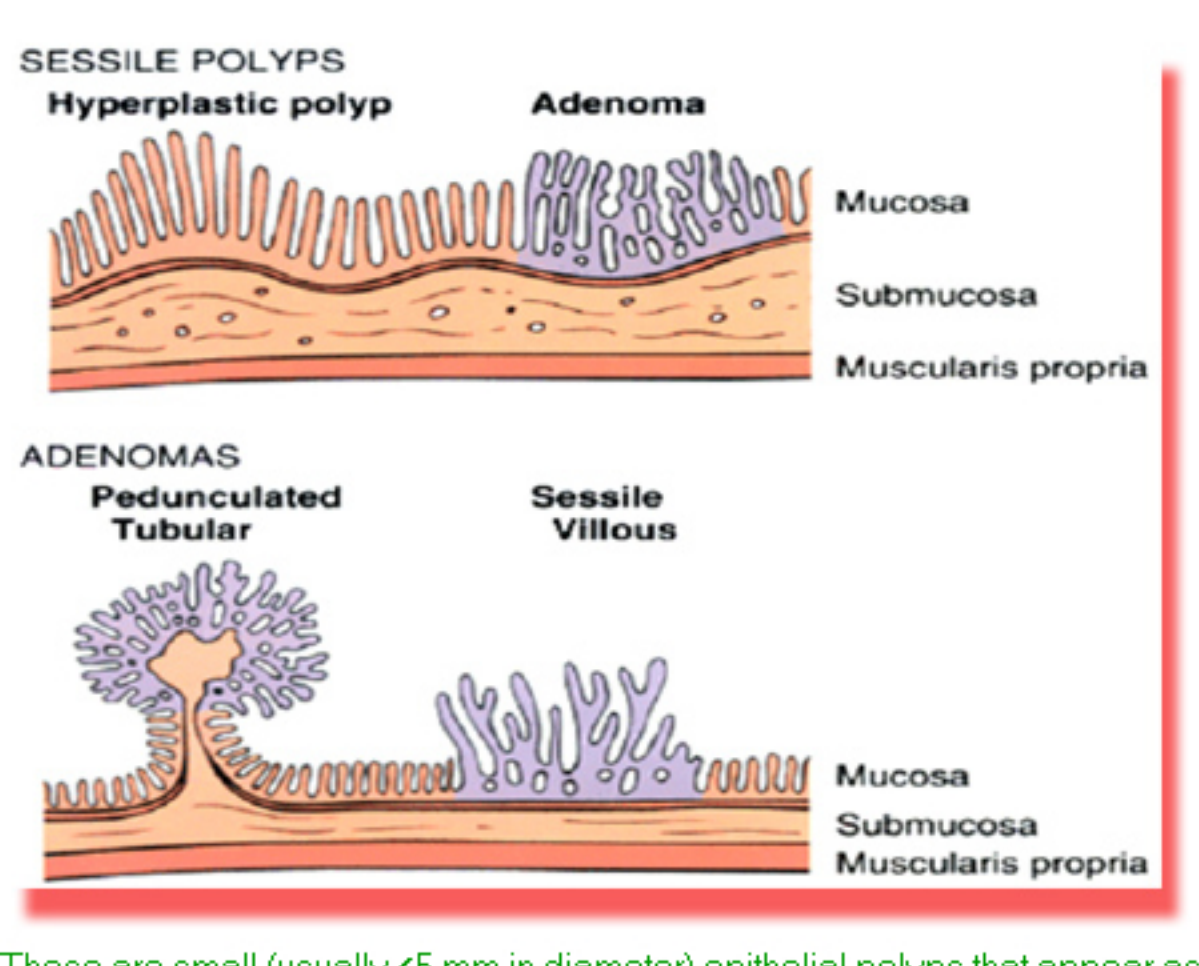
Clinical course (cont):

ผู้ป่วยได้รับการเฝ้าติดตามอาการอย่างใกล้ชิด เนื่องจากยังไม่มีภาวะแทรกซ้อนที่รุนแรง จึงยังไม่ได้รับการพิจารณารักษาโดยการผ่าตัด

Tumors of the Small Intestine and Colon

Non-neoplastic (Benign) Polyps	Neoplastic Epithelial Lesions
Hyperplastic polyps	Adenoma
Hamartomatous polyps	Adenocarcinomaต
Juvenile polyps	Carcinoid tumor
Peutz-Jeghers polyps	Anal zone carcinoma
Inflammatory polyps	
Lymphoid polyps	

Polyp formation and type of polyps



These are small (usually <5 mm in diameter) epithelial polyps that appear as nipple-like, hemispheric, smooth, moist protrusions of the mucosa, usually positioned on the tops of mucosal folds (figure 2).

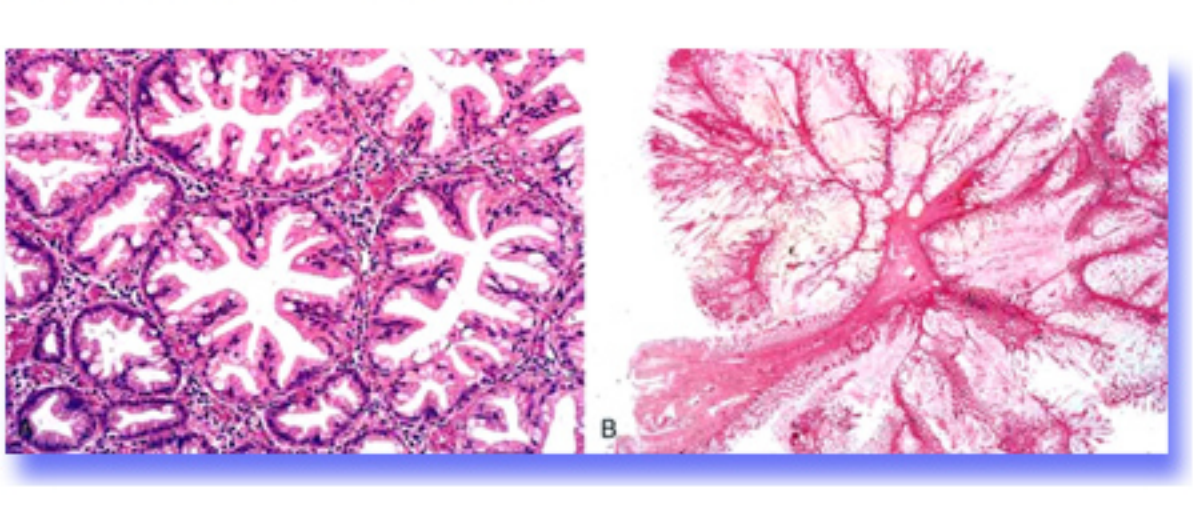
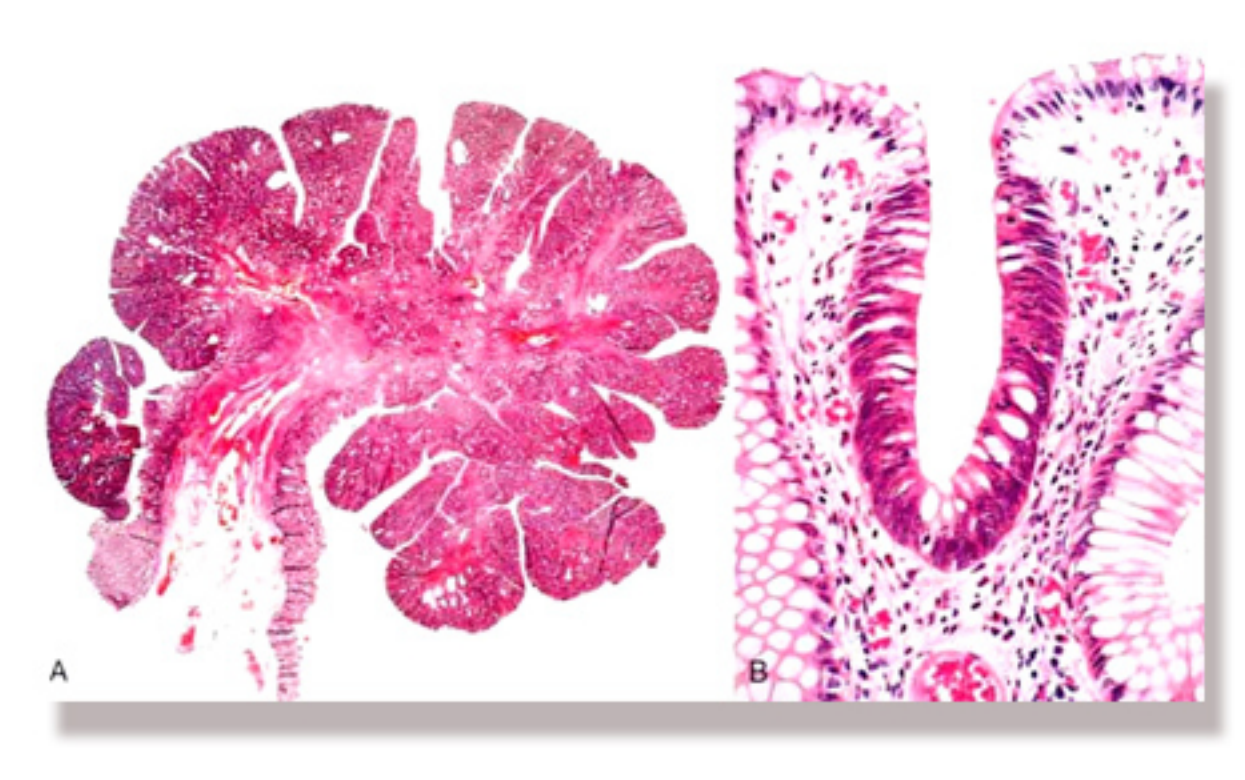


Figure 2. A: Hyperplastic polyp; showing the serrated profile of the epithelial layer. B: Peutz-Jeghers polyp

Adenoma:

Adenomas (adenomatous polyps) are intraepithelial neoplasms that range from small, often pedunculated lesions to large neoplasms that are usually sessile (figure 2).



Gastrointestinal stromal tumor (GIST) (gradation from benign to malignant)

Other benign lesions:
>Lipoma
>Neuroma
>Angioma
Kaposi sarcoma
Lymphoma

Malignancy risk

Malignancy risk:

The malignant risk with an adenomatous polyp is correlated with three interdependent features: polyp size, histologic architecture, and severity of epithelial dysplasia, as follows:

• Cancer is rare in tubular adenomas smaller than 1 cm in diameter.

• The risk of cancer is high (approaching 40%) in sessile villous adenomas more than 4 cm in diameter.

• Severe dysplasia, when present, is often found in villous areas.

Hereditary Syndromes Involving the Gastrointestinal Tract

Syndromes	Altered gene	GI pathology
Familial adenomatous polyposis (FAP)	APC	Multiple adenomatous polyps
>Classic FAP		
>Attenuated FAP		
>Gardner syndrome >Turcot syndrome		
Peutz-Jeghers	STK11	Hamartomatous polyps
Juvenile polyposis	SMAD4	Juvenile polyps
Hereditary nonpolyposis	Defects in mismatch	colon cancer
colorectal carcinoma	DNA repair genes	
rTuberous sclerosis	TSC1 TSC2	Inflammatory polyps
Cowden disease	PTEN	Hamartomatous polyps

Familial adenomatous polyposis (FAP):

Molecular Genetics

FAP is caused by a germline mutation that is already present at birth; specifically, a mutation in the tumor suppressor gene adenomatous polyposis coli (APC) located on the long arm of chromosome 5q21. Genetic testing and genetic counseling should be offered to families with FAP. Genetic testing removes the necessity of annually screening at-risk individuals who do not have the gene

Familial adenomatous polyposis (FAP) is an inherited, non–sex-linked, and mendelian-dominant disease characterized by the progressive development of hundreds or thousands of adenomatous polyps throughout the entire large bowel. The disease has high penetrance, with a 50% chance of development of the disease in a member of an affected family. Colonic polyps begin to develop in early teens. If untreated, colorectal carcinoma develops in most patients by the age of 39 years

Extracolonic expression can occur in any patient with FAP. FAP affects the whole body, and tissues derived from all three germ layers are involved. Endodermal abnormalities include gastric polyps (primarily fundic gland hyperplasia, occasionally antral adenomas), duodenal adenomas and carcinoma, small-bowel polyps, papillary thyroid carcinomas (especially in younger women), and hepatoblastoma. Mesodermal abnormalities include desmoid tumors, osteomas, and dental abnormalities. Ectodermal abnormalities include congenital hypertrophy of the retinal pigmented epithelium (diagnostic of FAP when present), epidermoid cysts, and brain neoplasms.

Peutz-Jeghers Syndrome:

Transmission: autosomal dominant with incomplete penetrance

Disease expression

>Stomach, small and large intestinal hamartomas with bands of smooth muscle in the lamina propria

>Pigmented lesions around mouth (lips and buccal mucosa), nose, hands, feet, genital, and perineal areas

>Ovarian tumors
>Sertoli cell testicular tumors
>Airway polyps
>Pancreatic cancer
>Breast cancer
>Urinary tract polyps

Cumulative lifetime cancer risk

>Colon cancer: 39%
>Stomach cancer: 29%
>Small intestine cancer: 13%
>Pancreatic cancer: 36%
>Breast cancer: 54%
>Ovarian cancer: 10%
>Sertoli cell tumor: 9%
>Overall cancer risk: 93%

Clinical manifestation

>Gastrointestinal, small bowel obstruction, intussusception, GI bleeding

>See chapters on relevant malignancies for their signs and symptoms.

General treatment

Colonoscopies with polypectomies

• Screening for breast cancer, testicular cancer, possibly ovarian cancer

Juvenile Polyposis Syndrome:

Transmission: autosomal dominant

Disease expression

>>Solitary juvenile polyps numbering 10 or more in the rectum or throughout the gastrointestinal tract; the polyps are smooth and covered with normal epithelium

>>Various congenital abnormalities coexist in 20%

Cumulative cancer risk is increased (may be as high as 50%)

Clinical manifestation Intestinal obstruction

Intussusception GI bleeding

General treatment

Colonoscopies with polypectomies if few colon polyps

• Total colectomy if numerous polyps

Esophagogastroscopies and polypectomies

Cowden's Disease:

Transmission: autosomal dominant, rare

Disease expression

>Juvenile intestinal polyposis

>Orocutaneous hamartomas

>Fibrocystic breast disease and breast cancer

>Goiter and thyroid cancer

>Facial tricholemmomas (papules) in 83%

Cumulative cancer risk

>GI: same as general population
>Thyroid: 3% to 10%
>Breast: 25% to 50%

General treatment

Rigorous breast cancer screening or prophylactic simple bilateral mastectomy with reconstruction

Bannagan-Ruvalcaba-Riley Syndrome:

Transmission: autosomal dominant, rare

Disease expression

>Juvenile intestinal polyposis
>Macrocephaly
>Developmental delay
>Penile pigmented spots

Cumulative cancer risk unknown

Cronkhite-Canada syndrome:

Transmission: acquired
Age of onset: midlife

Disease expression

>Diffuse gastrointestinal juvenile polyposis (50% to 95% of cases)

>Chronic diarrhea and proteinlosing enteropathy (the entire intestinal mucosa may be inflamed), which leads to abdominal pain, weight loss, and various complications of malnutrition

>Dystrophic nails
>Alopecia
>Hyperpigmentation

Cumulative cancer risk: same as the average population