

Mit tegyünk és milyen sorrendben?



1. genetikai vizsgálat vagy /és colonosopia

- tünetet mutató gyermek** esetén elsőként colonosopia, majd ha ≥ 5 juvenilis polypot találunk, extraintesztinális jellemzők keresése és genetikai konzultáció, vizsgálat
- tünetmentes gyermek**, ha ő **JPS-re pozitív genetikai eredményű személy első fokú rokona**: elsőként genetikai vizsgálat 12-15 évesen, majd colonosopia 12-15 évesen
- tünetmentes gyermek**, a **családban „csupán” klinikailag igazolt a JPS** esetén colonosopia 12-15 évesen

2. 10 mm-nél nagyobb **polypok eltávolítása**, a vizsgálat évenkénti ismétlése az összes 10 mm-nél nagyobb polyp eltávolításáig, majd a vizsgálat ismétlése 1-5 évente egyéni adottság alapján

3. érintett gyermek **testvéreinek és szüleinek genetikai vizsgálata**, majd a vizsgálat eredményétől függetlenül colonosopia 12-15 éves kor között

Speciális génmutáció!	Speciális feladat!
SMAD4	<ul style="list-style-type: none">• hereditár haemorrhagias teleangiectasia irányú kivizsgálás és a cerebrális és pulmonális arteriovenosus malformatio* következményeinek kezelése, szövődmények prevenciója• agresszívabb gyomor polyposis keresése
BMPR1A	<ul style="list-style-type: none">• izolált BMPR1A-mutáció esetén további speciális vizsgálat nem szükséges• BMPR1A- és PTEN-mutáció esetén évenkénti gastroscopia, colonosopia, enteroscopia és kardiológiai, endokrinológiai, fejlődésneurológiai gondozás

*Endoszkópia előtt ezek jelenlétéről az aneszteziológust feltétlen informálni kell.