

Peutz-Jeghers szindróma - polyposis szindrómák (2. rész)

Bevezetés

Egy sokszor látványos kórkép a sorozatunk következő témája, a Peutz-Jeghers szindróma (PJS), ami akár pigmentált mucocutan pöttyökkel, invaginációval, vagy éppen pubertas praecox-szal is felhívhatja magára a figyelmet.



Tudnivaló

A Peutz-Jeghers szindróma 2 fő jellemzője a **mucocutan pigmentáció** és az elsősorban vékonybélben megtalálható **polypok**, melyek mindig jóindulatúak, de gyermekkorban akár 50-68%-ban invaginációhoz vezethetnek. A külső árulkodó jelek a betegek 95%-nál már csecsemő-, kisdedkorban megjelennek a szájszéleken, a buccán, az orrnyílás körül, a perianalis régióban, tenyéren, talpon. Pubertásig számban, méretben növekedhetnek, majd utána elhalványodnak, de a buccalis nyálkahártyán megmaradnak. A szájpigmentek ugyanakkor nem specifikusak, és a hiányuk nem zárja ki egyértelműen a PJS gyanúját. A jellegzetesen simaizom tartalmú, hamartosis polypok nem csak a gyomor-bélrendszerben találhatók meg, hanem extraintesztinálisan is, pl. az epehólyag, bronchusok, húgyhólyag területén. Felnőttkorban 20-30%-ban ovarium, endometrium vagy cervix carcinoma alakul ki. Gyermekkorban csírasejtes tumorok fordulhatnak elő.

A diagnózisban a klinikum a döntő, ami szövettanilag igazolt PJS-polyp, mucocutan pigmentáció vagy pozitív családi anamnézis egyedüli vagy együttes fennállása esetén mondható ki. A pozitív **genetikai vizsgálat (mutáció az STK11 génben)** alátámasztja, a negatív eredmény nem zárja ki a diagnózist.

Újdonságok

A magas invagináció-veszély miatt a genetikai vizsgálat 3 éves korban, a gastroenterológiai kivizsgálás 8 éves korig elvégzendő! A felső és alsó endoszkópia mellett elsősorban a kapszulás enteroszkópia használatát javasolják, 3 évenként ismételve. Mivel az elektív polypectomia a szövődményrátát csökkenti, így ezt ne mulasszuk el megtenni. Lehetőség szerint tünetet okozó invagináció sebészeti megoldása során intraoperatív enteroszkópia és a jelenlévő PJS polypok eltávolítása is történjen meg. Már kisebb, prepubertás korú fiúkban a feminizáló hatású nagysejtes, meszesedő Sertoli tumor jeleit kell keresnünk, míg pubertás kor utáni lányokban – bár a rákrizikó szintén minimális – az ovarium tumor hasi terimét okozó tünete jelenhet meg.



A betegség részletesebb diagnosztikus kritériuma és a gondozási terv **itt** található.

Útravaló

A fizikális vizsgálat ismét nagyon hangsúlyossá válik, sose maradjon el a herék megtapintása sem! A PJS-polyp eltávolítása, különösen 2 cm-es polyp méret felett, mikor a muscularis mucosae nagy arányban a polyp nyelébe tör, a fokozott perforáció-veszély miatt gyakorlatot igényel, ha kell, kérjünk segítséget!

dr. Czelecz Judit

gyermek-gastroenterológus

Irodalom

1. A. Latchford et al. Management of Peutz-Jeghers syndrome in children and adolescents: A position paper from the ESPGHAN Polyposis Working Group, JPGN 2019;68:442-452
2. S.P. MacFarlan et al. Gastrointestinal polyposis in pediatric patients, JPGN 2019;69:273-280
3. D.C. Chung et al. Peutz-Jeghers syndrome: Clinical manifestations, diagnosis, and management, www.uptodate.com