

Peutz-Jeghers szindróma

Részletesebb tudnivalók és teendők



Klinikai diagnózis:

- 2 vagy több szövettanilag igazolt PJS polyp
- bármennyi PJS polyp és közeli rokonnál PJS
- jellegzetes mucocutan pigmentáció és közeli rokonnál PJS
- bármennyi PJS és jellegzetes mucocutan pigmentáció

Az **autoszomális dominánsan öröklődő mutáció** az STK11 (LKB1) génben a betegek 94%-ban megtalálható, de ennek hiányában klinikai diagnózis esetén is gondolni kell az érintettet, sőt az elsőfokú rokonait is!

Fontos feladataink:

1. Fokozott kockázatú és tünetmentes gyermeknél **genetikai vizsgálat** 3 éves kortól ajánlott. Tünet jelentkezése esetén korábban.
2. A száj és a mucosalis pigmentáció önmagában a PJS-ra nem diagnosztikus, de ilyen tünetnél genetikai vizsgálat szükséges, majd gasztrointesztinalis kivizsgálás 8 éves korig, hasi tünet esetén hamarabb.
3. **Gasztroenterológiai gondozás** (gastro-, colonoscopia, kapszulás endoszkópia) fő célja a polypok obstrukciót, invaginációt, vagy akár vérzést okozó szövődményeinek megelőzése, a malignus folyamat megjelenése inkább a felnőttkorban jellemző. PJS diagnózisú, tünetmentes gyermeknél a kivizsgálást 8 éves kor előtt meg kell kezdeni. 3 évente javasolt általában a vizsgálati sor megismétlése, panasz esetén persze mindezt hamarabb el kell végezni. Fontos az egyénre szabott gasztroenterológiai gondozás!
4. **Elektív polypectomia** a polyp okozta szövődmények számát csökkenti, ezért ennek elvégzése javasolt, a módja mérlegelhető. A PJS polypok eltávolítása a fokozott perforációveszély miatt polypectomiában jártas szakember kezébe való.
5. Tünetet okozó invagináció azonnali **sebészeti megoldást** igényel! Laparotomia esetén legjobb, ha ezzel párhuzamosan intraoperatív enteroscopia és a jelenlévő PJS polypok eltávolítása is megtörténik.
6. Fiúknál a herékben nagysejtes, meszesedő Sertoli tumor jelenhet meg, ami feminizáló hatású, pl. gynecomastiát, fokozott növekedést okoz. Gyermek **endokrinológiai konzílium** szükséges.
7. A gyermekkori rákrizikó minimális. Gyermekkorban **klinikai vizsgálat a csírasejtes tumorok irányába** történjen. Keressük a hasi terimét (ovarium tumor) vagy gynecomastiát (here tumor)! A felnőttkori mell-, pancreas- és a tüdőtumor megjelenés miatt a dohányzás teljes mellőzésére fel kell hívni a gyerekek figyelmét.