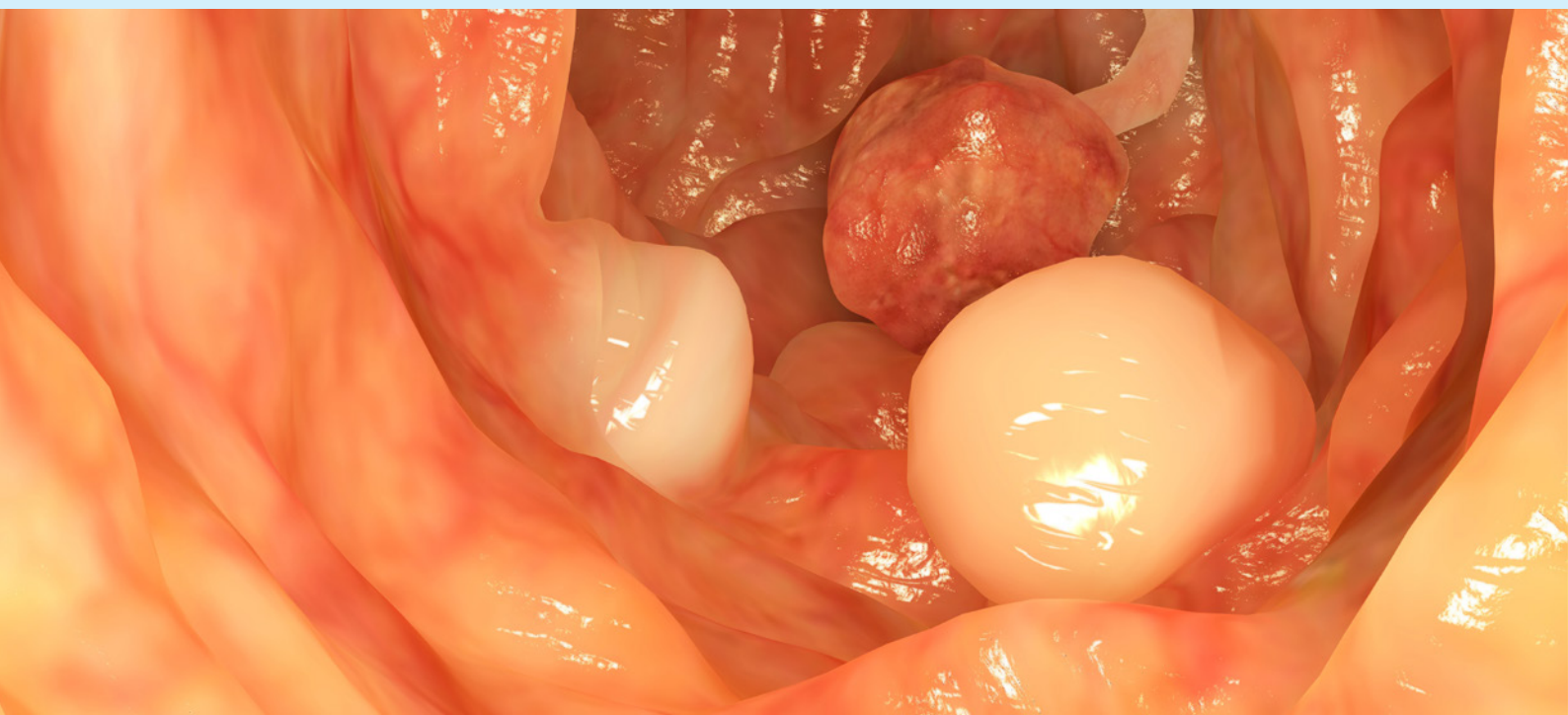


Juvenilis polyposis - polyposis szindrómák (1. rész)

Bevezetés

A polyposisok ritka, különböző súlyos szövődménnyel járó, könnyen keverhető, mégis egy-egy jellegzetes vonással rendelkező betegségek. Igazi kihívást jelenthet a polyposisos beteg diagnosztizálása, kezelése, de különösen a gondozása. A legújabb ajánlások szerint elsőként a **juvenilis polyposissal** kapcsolatban gondoljuk végig a legfontosabb teendőinket.



Tudnivaló

A juvenilis colon polypusok 80%-ban egyediek, sikeres eltávolításuk után következményekkel nem járnak. Visszatérő vagy többszörös megjelenésük azonban örökletes szindrómák részjelensége lehet.

A juvenilis polyposis gasztrointesztinális hamartosus polypok megjelenésével járó autosomalis dominánsan öröklődő betegség, ami felnőttkorban elsősorban gyomor-bélrendszeri tumorokkal szövődhet. Gyermekkorban rectalis vérzéssel, hasfájással, invaginációval, vagy akár több szervrendszert érintő extraintesztinális tünetekkel – pl. macrocephalia, hypotonia, epilepszia, mitralis prolapsus, aneurysma, arteriovenosus tüdő vagy agyi malformatio) – járhat.

Mikor mondható ki a klinikai diagnózis:

1. 5 vagy több juvenilis polyp a colonban
2. juvenilis polypok a gyomor-béltraktus egyéb területén
3. bármilyen számú juvenilis polyp és pozitív családi anamnézis

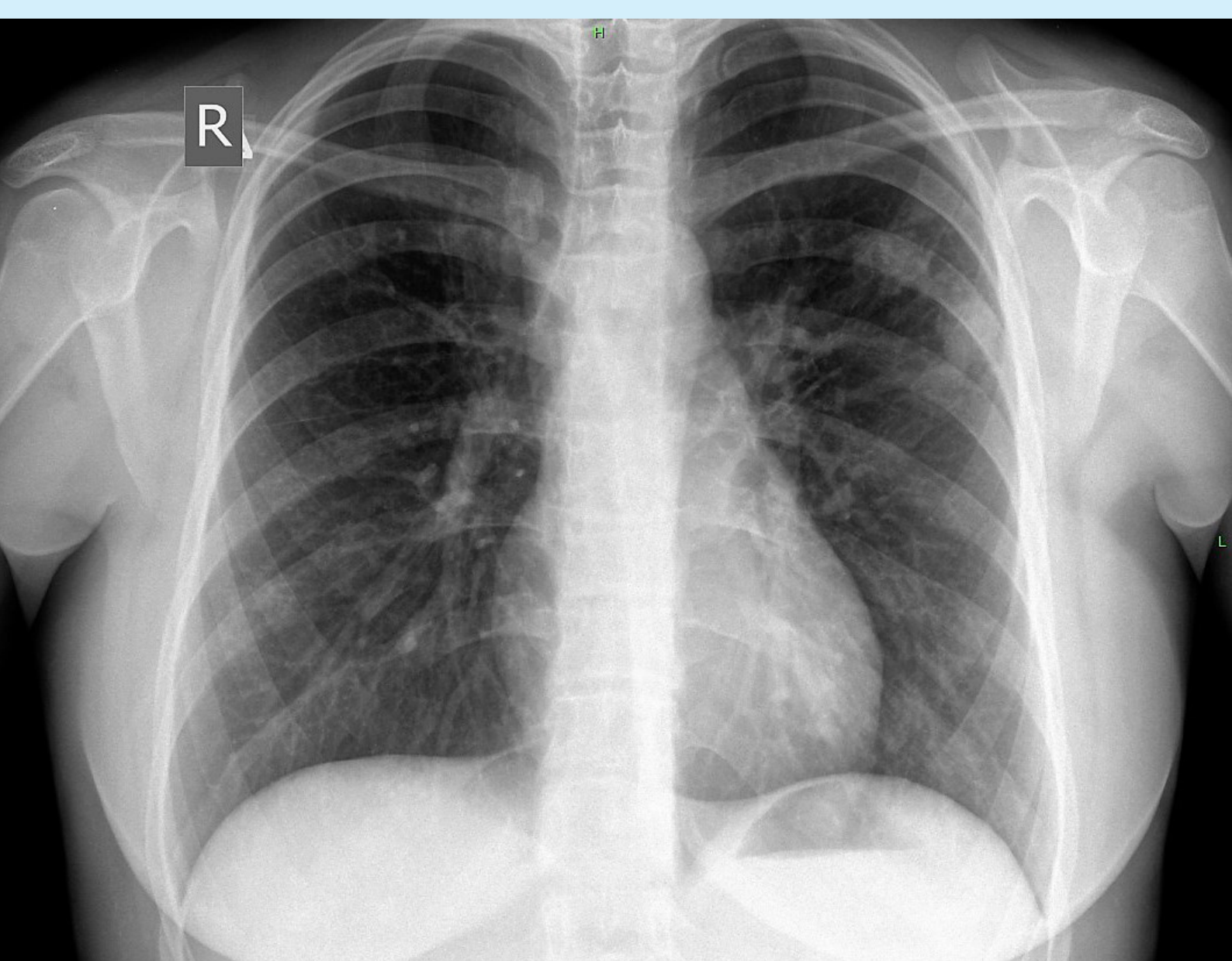
A diagnózisban és a gondozásban is igen nagy jelentőséget nyer a genetikai vizsgálat eredménye.

A gyermek-gasztroenterológus feladatai részletesen **itt** olvashatók.

Újdonságok

Az új nemzetközi javaslat mind a gasztroenterológiai, mind a genetikai gondozás megkezdését 12-15 éves korban ajánlja, a korábban tünetet mutató beteg esetében természetesen hamarabb.

A gondozásban a feladataink súlyozását, irányát betegünk genetikai eredménye alapvetően meghatározza, a SMAD4-mutációnál a hereditær haemorrhagiás teleangiectasia, majd később az agresszívabb gyomor-polyposis keresése a legfontosabb, míg az akár csecsemő- vagy kisdedkorban kezdődő igen súlyos JPS forma (BMP1A- és PTEN-mutáció) folyamatos multidiszciplináris követést és ellátást igényel.



Igazolt SMAD4 mutációval rendelkező 15 éves leány mellkasfelvételén 5-20 mm-es szabálytalan nodulusok képében megjelenő multiplex arteriovenosus malformatiok. (Dr. Bene Zsolt szívességéből, Debreceni Egyetem Gyermekklinika)

Útravaló

Betegünk gondozását általában serdülőkorban kezdjük, a talált 10 mm-nél nagyobb polypokat mindig el kell távolítani. Ne nyugodjunk meg, ha a gyomor-bélrendszeri tüneteket orvosoltuk, egyéb extraintesztinális jellemzők keresését is tartsuk szem előtt. Tüdő arteriovenosus shunt jelenléte altatásnál súlyos hypoxiát okozhat! Az érintett gyermek testvéreinek és szüleinek gondozásba vétele, illetve annak ajánlása is feladatunk.

Az ESPGHAN Polyposis Munkacsoportjának a JPS kezelésének gyermekekre és serdülőkre vonatkozó legújabb ajánlását **ide kattintva** nyithatja meg.



dr. Czelecz Judit

gyermek-gasztroenterológus

Irodalom

1. S. Cohen et al. Management of juvenile polyposis syndrome in children and adolescents: A position paper from the ESPGHAN Polyposis Working Group, JPGN 2019;68:453-462
2. S.P. MacFarlan et al. Gastrointestinal polyposis in pediatric patients, JPGN 2019;69:273-280
3. D.C. Chung et al. Juvenile polyposis syndrome, www.uptodate.com