

PEUTZ JEGHERS SENDROMU

PEUTZ JEGHERS SYNDROME

Dr. Ahmet YILMAZ, Dr. Kadri GÜLER, Dr. Hakan BOZKURTOĞLU, Dr. Faik ÇELİK

SUMMARY: Peutz - Jeghers Syndrome is a rare, inherited autozomal dominant disease characterized by gastrointestinal hamartomatous polyps and mucocutaneous pigmentation. In this paper we report two cases of Peutz - Jeghers syndrome who were admitted and operated with intussusception. Screening their family members revealed intestinal and extraintestinal manifestations of the disease and no malignancy was detected.

Key words : Peutz - Jeghers Syndrome, intussusception.

Peutz - Jeghers Sendromu (PJS), ilk kez 1921 yılında Peutz tarafından mukokütanöz melanin pigmentasyonu, gastrointestinal traktta hamartamatöz polipler ve otozomal dominant geçişli bir hastalık olarak bildirilmiştir(1). Daha sonra 1949'da Jeghers 10 olguluk bir seri yayınlarak sendromu ilk detaylı tarifleyen ve irdeleyen kişi olmuştur(5) . Doğru planlanmayan cerrahi yaklaşımlar sonrası relaparatomilerin artması ve bunun sonucu kısa barsak sendromunun oluşması nedeniyle günümüzde önem kazanmıştır(12).

Bu çalışmamızda mekanik intestinal obstrüksiyonu nedeniyle kliniğimizde opere edilen Peutz Jeghers sendromlu iki olgumuzu sunuyoruz.

OLGU 1

11 yaşında erkek hasta, karın ağrısı şişkinlik ve kusma şikayetleriyle Ekim 1996 tarihinde acil servisimize başvurdu. Fizik muayenede dudaklarda melanin pigmentasyonu (Resim 1) ve mekanik intestinal obstrüksiyon bulguları vardı. Özgeçmişinde 3 yıldır zaman zaman karın ağrısı olduğu saptandı. Soygeçmişinde ise babasında ve tüm kardeşlerinde de (3 erkek , 1 kız) dudaklarda pigmentasyon varlığı öğrenildi. Ailenin üç ferdi daha önce bu tabloya benzer nedenlerle opere edilmiş ve bunlardan birine relaparatomisi uygulanmıştı. Ancak aile hastalığı hakkında bilgi sahibi değildi. Hasta bu bulgularla acil operasyona alındı. Laparatomide Treitz'dan 60 cm distalde 30 40 cm'lik jejunum jejunum invajinasyon nedeniyle nekroz saptandı. Ayrıca jejunum ve ileumda boyutları 1 3 cm arasında değişen dört adet polip mevcuttu. Yaklaşık 50 cm'lik jejunum rezeksiyonu ile uc uca anastomoz yapıldı. Diğer polipler transvers



Resim 1

enterotomiler ile çıkarıldı. Çıkarılan poliplerin histopatolojik incelemesinde hamartom yapısında oldukları tesbit edildi. Altı ay sonra hasta, babası ve dört kardeşine gastroskopi , kolonoskopi ve baryumlu ince barsak grafisi uygulandı. Bir kardeşte transvers kolonda olan 2 cm'lik polip eksize edildi. Bu polipte malign dejenerasyon saptanmadı. Kız kardeşe pelvik, erkek kardeşler ve babaya ise testis USG yapıldı ve patoloji saptanmadı. Ailenin üç ferdinde de Hgb değerleri 10 gr/dl 'nin altında saptandı.

OLGU 2

15 yaşında erkek hasta karın ağrısı, kusma, şişkinlik şikayetiyle Mart 1998 tarihinde acil servise başvurdu. Yapılan fizik muayenede dudaklarda ve buccal mukozada pigmentasyon vardı. Mekanik intestinal obstrüksiyon kliniğinin tüm fizik muayene ve laboratuvar bulguları vardı.. Soygeçmişinde babasının 45 yaşında nedenini bilmedikleri bir hastalıktan öldüğü, beş kardeşi olduğu, kardeşlerinin üçünde perioral pigmentasyonun varlığı,

SSK Göztepe Eğitim Hastanesi 4. Cerrahi Kliniği

Yazışma Adresi: Ahmet YILMAZ

SSK Göztepe Eğitim Hastanesi - İSTANBUL

diğer ikisinde ise olmadığı öğrenildi. Bu iki kardeşle de fizik muayene sırasında vücutlarında herhangi bir pigmentasyon saptanmadı. Operasyonda Treitzdan 150 cm distalde 60 cm'lik barsak ansının invajine ve buna bağlı nekroz olduğu tesbit edildi. Eksplozasyonda bu invajine segment içinde 3x4 cm'lik bir polip tesbit edildi. 70 cm'lik incebarsak ansı rezeke edilip ucuca anastomoz yapıldı. İntestinal traktta başka polip tesbit edilmedi. Polipin histopatolojik incelemesi hamartom olarak değerlendirildi. Hastaya postoperatif birinci ayda gastroskopi kolonoskopi batın ve testis USG yapıldı ve bir patoloji tesbit edilmedi.

İRDELEME

PJS oldukça nadir görülen, otozomal dominant olarak geçen bir hastalıktır. Kutanöz lezyonlar yuvarlak, koyu kahverengi ve siyah renklidirler. Esas olarak perianal bölgede (%94), yanak mukozasında (%66), ellerde (%74), ve ayakta (%62) yerleşimli olup, ilk birkaç yılda görünür hale gelirler(2). Puberte esnasında yoğunlukları artar ve erişkinlik döneminde yavaşça azalarak kaybolurlar. (3, 4)

Polipler; ağız dışında tüm gastrointestinal sistem boyunca bulunabilirler. Hatta özofagusta dahi tesbit edilmişlerdir. Ençok tutulan bölge jejunumdur(6). İncebarsak poliplerinin yaklaşık %10'u submukozaya uzanan ve bir invazif lezyon düşündüren epitelyal adacıklar şeklindedir. Benign psödoinvazyon beraberinde atipi yoksa ve sınırlı normal epitelyal subtipler varsa teşhis edilebilirler(7).

Kanserle ilişkisini gösteren birçok çalışma mevcuttur. Bailey 1957'de tüm bu polipleri adenom olarak tiplendirmiş ve kanser riskini %24 olarak saptamıştır(8). Burdick ve arkadaşları büyük bir aileyi on yıl izledikten sonra tek bir kanser vakası bile saptayamamışlardır(9). Ancak 1980'lerin sonlarında Atlantığın iki yanında toplam 103 vakanın takipleri sonucu hem intestinal hemde ekstraintestinal malignensi gelişiminde yüksek relatif risk doğrulanmıştır(10). Bunun yanında jinekolojik tümörler özellikle de serviks malign adenomu ile anuler tübüllerin sex kord tümörleri PJS ile ilişkili bulunmuştur. Testisin feminizan sertoli hücreli tümörü, bilateral meme kanseri, safra kesesi kanseri, kolanjiokarsinom ve pankreas kanseri bu sendromda artmaktadır(10, 11, 14). Bizim her iki olgumuzun ve ailelerinin taramalarında maligniteye rastlanmamıştır.

Hastalık klinik olarak karın ağrısı, GİS kanama ve invajinasyon ile kendini gösterir. Kanama nedeni ile hastalar genellikle anemiktirler. Her iki olgumuzda da anemi mevcut olup invajinasyon sonucu strangülasyon gelişmişti.

PJS nadir olması nedeniyle, bu hastalığa yaklaşım konusunda genel cerrahlar arasında yeterince deneyimin olmaması relaparotomi ve multiple barsak rezeksiyonu oranını yükseltmektedir(12). Bu ise kısa barsak sendromu ve buna bağlı mortalite ve morbiditeyi yükseltmektedir. Bunu azaltmak için bu ailelerin endoskopik taramalarının

periodik olarak yapılması, 0.5 cm'den büyük poliplerin polipektomi ile alınması, laparotomiye giden hastalarda rezeksiyonun mümkün olduğunca sınırlı tutulması ve poliplerin küçük transvers enterotomiler ile çıkarılması uygun olacaktır. Peroperatif enteroskopi ile polipektomi iyi bir yöntem olarak görülmektedir(13). Bu sendromun intestinal ve ekstraintestinal malignitelerle olan ilişkisi unutulmamalı ve periyodik takiplerde bu tür aileler uygun protokollerle izlenmelidir.

KAYNAKLAR

1. Peutz JLA. *Very remarkable case of familial polyposis of mucous membrane of intestinal tract and nasopharynx accompanied by peculiar pigmentations of skin and mucous membrane.* Ned. Maandschr Geneeskde 1921; 10: 134 46
2. Spigelman. A. D, Arrese P, Phillips RKS. *Polyposis; the Peutz Jeghers Syndrome.* British Journal of Surgery. 1995, 82: 1311 1314.
3. Perek A, Durgun V, Perek S, Girişken G. *Peutz Jeghers polipine bağlı ileokolik intususepsiyon.* Kolon Rektum Hastalıkları Dergisi, 1992; 2: 197 8.
4. Korkut MA, Erhan Y, Tavusbay C, Kara E, Osmanoglu H.: *Peutz Jeghers Sendromu (olgu sunumu).* Kolon Rektum Hastalıkları Dergisi, 1995; 5: 79 81.
5. Jeghers H, Katz KH; Mc Kusick VA. *Generalized intestinal polyposis and melanin spots of the oral mucosa, lips and digits: a syndrome of diagnostic significance.* N Eng J Med 1949; 241: 993 1005; 1031 6.
6. Sheffield JP, Talbot IC, *General introduction and pathology.* In Philips RKS, Spigelman AD, Thomson JPS, eds. *Familial Adenomatous polyposis and other polyposis syndromes.* London: Edward Arnold, 1994: 161 73.
7. Shepherd NA, Bussey HJ, Jass JR. *Epithelial misplacement in Peutz Jeghers polyps. A diagnostic pitfall.* Am J Surg Pathol 1987; 11: 743 9
8. Bailey D. *polyposis of the gastrointestinal tract: the Peutz Jeghers syndrome.* BMS 1957; ii: 483 9
9. Burdick D, Prior JT, Scanlon GT. *Peutz Jeghers Syndrome: a clinical pathological study of a large family with a 10 years follow up.* Cancer 1963; 16: 854 90
10. Spigelman AD, Murday V, Philips RKS. *Cancer and the Peutz Jeghers Syndrome.* Gut 1989; 30: 1588 90
11. Trau H, Schewach Millet M, Fisher BK, Tsur H. *Peutz Jeghers Syndrome and bilateral breast cancer.* Cancer 1982; 50: 788 92
12. Spigelman AD, Thomson JPS, Philips RKS. *Towards decreasing the relaparotomy rate in the Peutz Jeghers Syndrome: the role of peroperative small bowel endoscopy.* Br.J. Surg 1990; 77: 301 302
13. Coevorden, F. *Combined endoscopic and surgical treatment in Peutz Jeghers Syndrome.* Surgery, Gynecology Obstetrics. 1986; 162: 426 28
14. Hizawa K, Lida M, Matsumoto T et all. *Cancer in Peutz Jeghers syndrome.* Cancer 1993; 72: 2777 - 81