



Kihívások Peutz-Jeghers-szindrómában szenvedő beteg ellátása során

Bozsik H.¹, Müllner K.², Miheller P.², Hritz I.², Bánki B.³, Vass T.³, Füstös D.³, Szijártó A.³

1. Általános Orvostudományi Kar, Semmelweis Egyetem

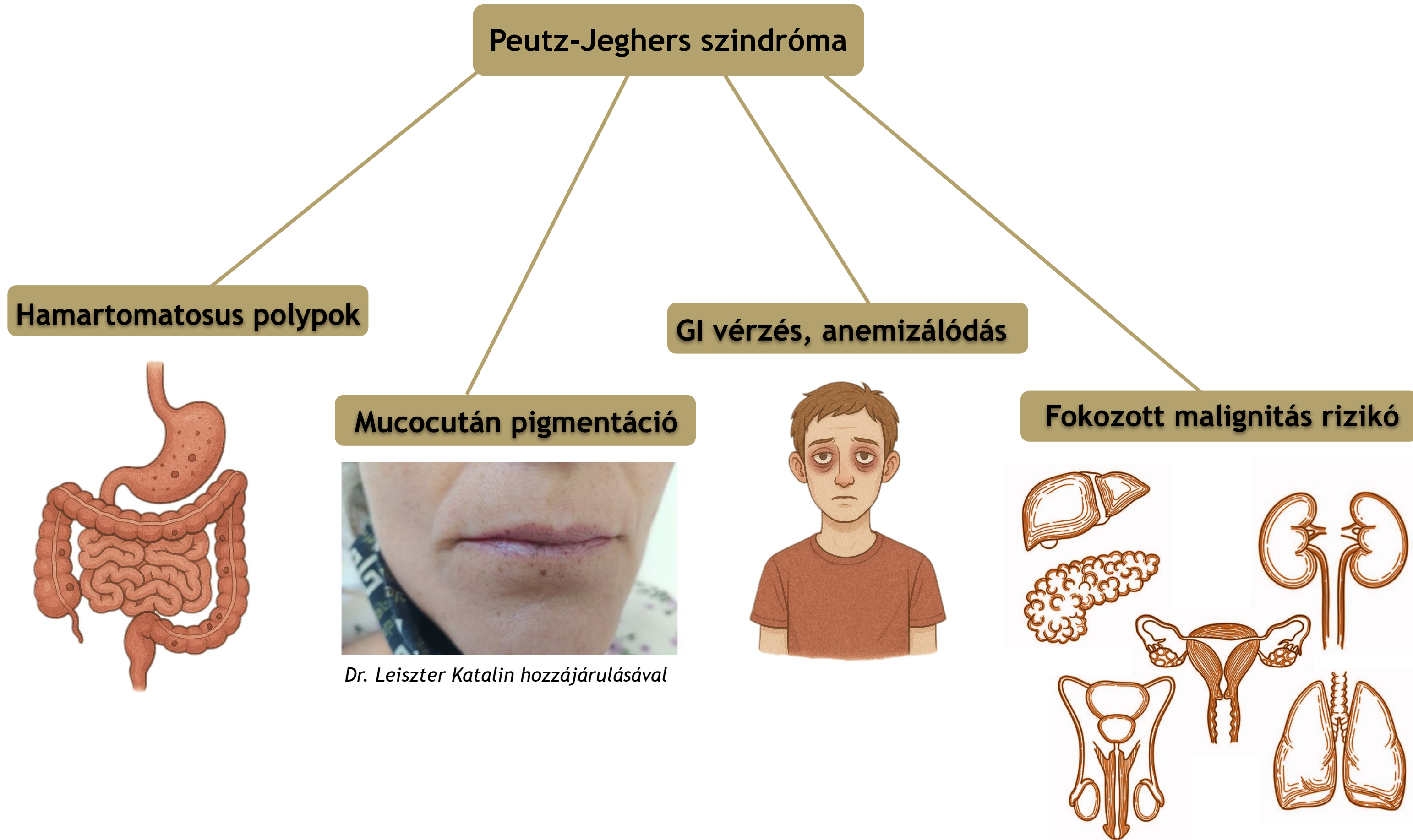
2. Sebészeti, Transzplantációs és Gasztroenterológiai Klinika, Intervenciós Gasztroenterológiai Tanszék, Semmelweis Egyetem

3. Sebészeti, Transzplantációs és Gasztroenterológiai Klinika, Semmelweis Egyetem

Bevezetés



A **Peutz-Jeghers szindróma (PJS)** egy ritka, gasztrointesztinális traktust érintő örökletes megbetegedés, amely predispozíciót jelent egyes malignus daganatok kialakulására. 50%-ban autoszomális domináns módon (STK11/LKB1 gén), másrészt pedig de novo mutációként jön létre. A tápcsatorna bármely részén kialakuló polyposus elváltozások - amelyek általában 30-40 éves kor körül jelennek meg - vagy rosszindulatú tumorok (colorectális, pancreaticus daganatok, méh-, emlő-, tüdő-, petefészek-, hererák stb.) miatt komplex együttműködést igényel a gasztroenterológiai, a sebészeti, az onkológiai ellátása, továbbá a táplálásterápia szempontjából.



Esetismertetés



Háttér

47 éves férfibeteg kivizsgálására vashiányos anaemia miatt került sor, először colitis ulcerosa irányában obszerválták, így Salazopyrin terápiában részesítették. 1999-ben colonoscopy során polypoid elváltozásokat fedeztek fel a colonban, amelyeknek egy részét eltávolították, ennek kapcsán merült fel a juvenilis polyposis lehetősége. A PJS diagnózisát szövettan alapján igazolták. Későbbi gastroscopiák során hisztológiai mintavétellel bizonyították a hamartomatosus polypok jelenlétét a gyomorban, a colonoscopy során pedig high grade dysplásiás eltérést a rectosigmoidealis átmenetben. Utóbbi miatt 2023-ban subtotalis colectomia történt, ileorectális anasztomózis képzésével a beteg kérését figyelembe véve, a distalis rectum polyp mentesítése nyomán.



Nehézségek

A műtétet követően visszatérő hányás, fogyás, per os táplálkozási nehezítettség jelentkezett, illetve egyre gyakrabban szorult transzfúzióra. Kontroll gastroscopia során multiplex, nagyméretű, kaszkádszerű polypusokat észleltünk a gyomorban, amelyek egészen a cardiától a pylorusig terjedtek, továbbá endoszkóposan el nem távolítható, lument szinte teljes kitöltő térfoglalást jelentettek. Kapszulás endoscopia alatt innen észleltünk aktív vérzést, ugyanakkor a vékonybélben eltávolítást igénylő eltérés nem igazolódott.

Kifejezett anasarca, parenteralis táplálás ellenére sem javuló hypalbuminaemia hátterében nemcsak per os táplálási nehezítettség merült fel etiológiai tényezőként, hanem proteinvesztő gastropathia lehetősége is.

2024-ben hasi exploráció során, krónikusan tágult gyomrot észleltek, benne jól tapintható polypoid elváltozásokkal, illetve a gyomorkimeneti akadály hátterében pancreas annulare-t is azonosítottak. A felsorolt okok miatt oesophago-jejunostomia képzéssel total gastrectomiát hajtottak végre, emellett a pancreasfej resectioja is megtörtént.

A szövettan nem mutatott ki malignus elváltozást. A műtét óta dietetikus felügyelete alatt folytatott diéta nyomán súlygyarapodása elérte a 10 kg-ot, testösszetétel mérése alapján izomtömeg növekedése megfelelő, laborleletben a hypalbuminaemia megszűnt, regulárisan szűrő vizsgálatokon vesz részt.



Diskusszió

Esetünk érdekességét az jelenti, hogy a polyp terhelés a gyomorban volt a legkifejezettebb, gyomorkimeneti obstrukciót illetve fehérjevesztő gastropathiát okozva. A mellékleteként talált pancreas annulare szintén szerepet játszhatott a gyomorürülési zavar fokozódásában.



Következtetés

A PJS komplex együttműködést igényel, az egészségügyi team és a beteg részéről egyaránt. Ezen betegek ellátását az elengedhetetlen és rendszeres szűrővizsgálatok segítik azért, hogy időben felismerjük a malignus elváltozásokat. A posztoperatív időszakban a rezekciók miatti felszívódási zavarok ellátása és a további folytatólagos követés team munkát igényel.



[Irodalomjegyzék:](#)
• Amru RL, Dhok A. Peutz-Jeghers Syndrome: A Comprehensive Review of Genetics, Clinical Features, and Management Approaches. Cureus. 2024 Apr 24;16(4):e58887.
• Peutz-Jeghers syndrome (PJS) – MedicoLearning, 2022
• <https://www.orpha.net/en/disease/detail/2869>