

PEUTZ JEGHERS SENDROMU

(Bir vaka nedeniyle)

Ali Özden*

Necati Örmeci**

Özden Uzunalimoğlu***

Peutz ilk defa 1921'de mukokutanöz pigmentasyon ile birlikte gastrointestinal polipozisli bir hasta tarif etti. Bir kaç yıl sonra Jeghers'in yayınladığı vakalarla durum yaygınlaştı ve sendromun görünümü Peutz Jeghers sendromu olarak adlandırıldı. Melanin pigmenti toplantılarından ibaret olan mavimsi, kahverengi siyah lekeler en çok yanak mukozası yumuşak ve sert damak üzerinde bulunurlar. Daha az oranda ise dudaklar, ağız çevresi, avuç içleri ve parmak uçlarında rastlanır (3,4,9). Hastaların çoğunda hastalığın semptomları ve komplikasyonları çocuklukta başlar. Otozomal dominant geçişli olup gastrointestinal sistemde yerleşen poliplerin prekanseröz oluşları nedeniyle hastalık özel bir önem arzeder (2).

Nadir görülen bir hastalık oluşu dolayısıyla kliniğimizde teşhis ettiğimiz bu vakayı yayınlamak istedik.

VAKANIN TAKDİMİ

RG (Port. : 452/484), 13 yaşında kadın hasta.

Karın ağrısı, karında şişlik, makattan kan gelmesi şikayetleri ile 1984'de kliniğimize yatan hastada 2 yaşından bu yana dudaklarında pigmentasyon mevcutmuş, 5 yaşından itibaren defekasyon sırasında makatından kitle dışarıya çıktığını fark etmiş. Bu her defakasyondan sonra oluyor ve arasına kanıyormuş. Onbir yaşında karın ağrısı başlamış. Ağrı göbek altında, kolik tarzında bütün karına yayılıyormuş, yaklaşık yarım saat devam ediyor ve kendiliğinden geçiyormuş. Ağrı ile birlikte bulantı, kusma ve ağrı sırasında karında bir

* A.Ü. Tıp Fak. Gastroenteroloji Bilim Dalı Öğretim Üyesi

** A.Ü. Tıp Fak. Gastroenteroloji Bilim Dalı Uzmanı

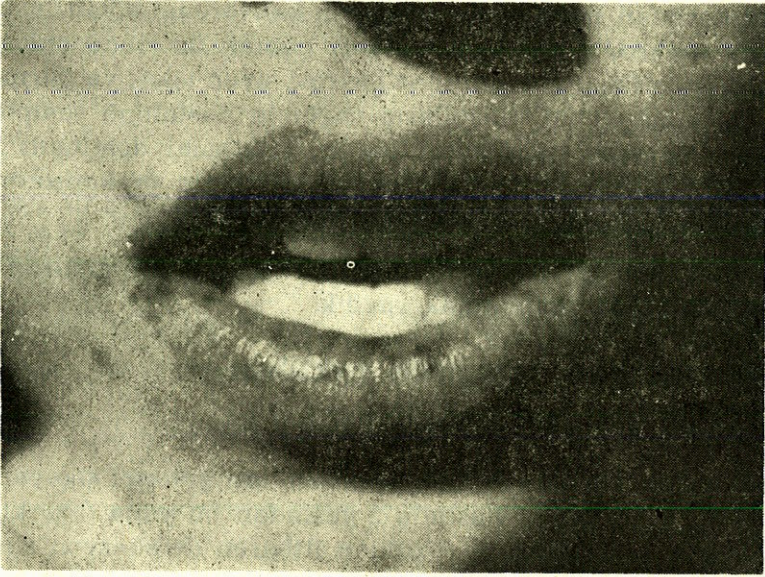
*** A.Ü. Tıp Fak. Gastroenteroloji Bilim Dalı Başkanı

şişlik olurmuş. Yumuşak kıvamda hareketli bir şişkinlikmiş, ağrı ile birlikte bu şişlik kendiliğinden geçermiş.

Mevcut şikayetleri nedeniyle 1983 yılında apendektomi geçirmiş.

Soy Geçmişinde özellik yok.

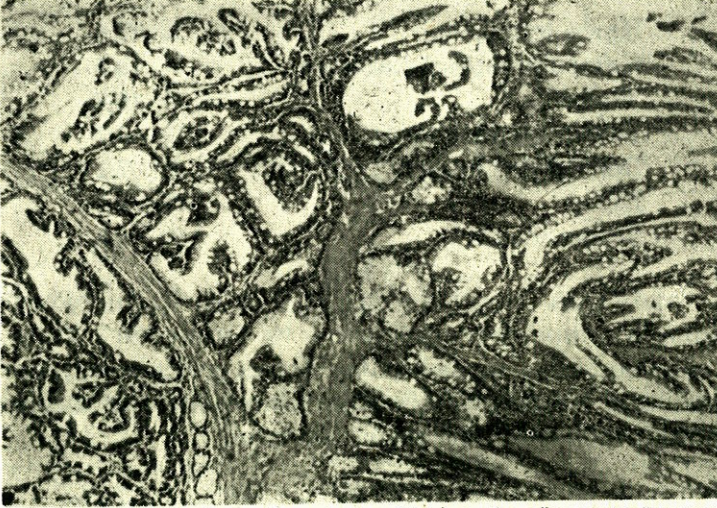
Fizik muayenede zayıf yapıda, mental durum normal. T.A. : 110 mm Hg, Nabız : 86/dak, ateş : 36,6°C, solunumu : 20/dak. Ağırlık : 36 Kg. Boy : 152 Cm. Dudak mukozasında göz kapağı altında ve sağ hipokondriumda siyah noktalar halinde, hiperpigmentasyonlar mevcut (Resim 1). Karın muayenesinde sağ alt kadranda apendektomi'ye ait kesi izi, hipogastriumda 3x4x4 cm. derinde, üzeri düz, yumuşak kitle ele geliyor. Rektal tuşede anal kanaldan sonra orta sertlikte tümöral yapı hissediliyor. Uterus jinekolojik muayenede atrofik olarak değerlendirildi. Bunun dışında diğer sistemde muayeneleri normaldi.



Şekil I : Alt ve üst dudaklarda hiperpigmentasyon görülmektedir.

Laboratuvar Bulguları : Lökosit, eritrosit, Htc, Sedim, normal, lökosit formülünde eozinofili (% 7) mevcut. İdrar, gaita, AKŞ, kolesterol lipit, üre, SGOT, SGPT, alkalen fosfataz, timol çinko sülfat, total protein, Ptz, kan elektrolitleri normal sınırlarda. PPD : 20 mm, Retroskopide rektumda en büyüğü anal kanaldan hemen sonra 3x4x5 cm boyutlarında, diğerleri 3 - 4 mm çapında olan çok sayıda polip görüldü.

Özofagogastroduodenoskopide Duodenumda çok sayıda polipler görüldü. Mide ve rektum poliplerinden alınan biyopsilerde polipoit oluşumlar tespit edildi. Duodenum poliplerinden alınan biyopside Peutz Jeghers polibi tesbit edildi (Resim 2). Direk batın grafisinde jejunumda invajinasyon bulguları tespit edildi. İnce barsak ve kolon grafisinde rektumda multiple polipozis, ince barsaklarda multiple pedinkule polip, invajinasyon ve ince barsak mezosu içerisinde 8 cm. çapında tümör düşünöldü.



Şekil 2 : Duodenumdan alınan hamartom polibinin mikroskopisini göstermektedir.

Seyir ve Takip : Hastada sık sık gelen kolik tarzında karın ağrıları ve bulantı, kusmalar nedeniyle cerrahi tedaviye verildi.

TARTIŞMA

Peutz Jeghers sendromu her iki cinste hemen hemen eşit oranında görülür. Semptomlar çocuklukta başlar ve teşhis 20 yaşa kadar % 60 oranında konulmuş olur. Teşhise yol açan semptomlar Tablo I'de özetlenmiştir (3,4,9). Mukokütanöz hiperpigmentasyon ilk 2 yıl nadir olmakla beraber hayatın erken döneminde ortaya çıkar. Bazı hastalarda sadece polipin makattan dışarı çıkması veya rektal prolapsus hastalığın ilk belirtileri olabilir. Polip mideden anuse kadar her yerde olabilir (1,8,10). Tablo II poliplerin gastrointestinal sistemdeki dağılışı yerlerini göstermektedir. Polipler bazen çok büyük boyutlara ulaşabilir. Renal pelvis, mesane, üreterde de polipler bildirilmiştir. Değişik vaka gruplarının uzun süreli takiplerinde bu poliplerin malignite

oranının düşük olduğu gösterilmiştir. Bu oran % 2-12,6 arasında değişmektedir. Jejunal ve ileal poliplerin çoğunluğu hamartematöz tiptedir. Halbuki gastroduodenal ve kolorektal poliplerin bazıları adenomatöz tiptedir. Adenomatöz tiptekiler malign gelişmeye uğrayabilirler. Eğer polipler gastroduodenal ve kolorektal bölgelerde ise malignleşme özellikleri sebebiyle dikkatle araştırılmalıdırlar.

Tablo I : Peutz Jeghers sendromunda görülen sendromlar (9).

Karın ağrısı	% 71,4
Gastrointestinal kanama	% 18,5
Anemi	% 15,7
Tekrarlayan Kusma	% 5,7
Rektal prolapsus	% 7,1
Diğer	% 8,5
Semptomsuz	% 2,8

Bizim vakamızda literatüre uygun olarak karın ağrısı atakları rektal kanama hiperpigmentasyon ve mideden anüse kadar olan tüm bölgede çapı 8 cm.'ye kadar varan çok sayıda polipler mevcuttu. Bu polipler hamartomatöz tipte olup histolojik inceleme yapılanlarda malign dejenerasans tesbit edilmedi.

Tablo II : Peutz Jeghers sendromunda poliplerin dağılımı (9).

Mide	% 34,8
Duodenum	% 27,2
Jejunum	% 69,6
İleum	% 36,3
Kolon	% 24,2
Rektum	% 12,1
Apendiks	% 1,5

Peutz Jeghers sendromlu hastalarda gastrointestinal sistem maligniteleri yanısıra genel popülasyona oranla diğer tümörlerde % 30 oranında daha sık rastlanılmaktadır (5). Kadınlarda % 14 oranında over tümörleri tesbit edilmiştir. Ayrıca benign ve malign meme tümörleri, testis tümörleri, akciğer tümörleri de bildirilmiştir (7). Bu durum Peutz Jeghers sendromlu hastalarda malignite gelişmesini poliplerin malign gelişmeye uğraması yanısıra genetik bir predispozisyonun bulunduğu hipotezini desteklemektedir (2,6).

Ayrıca ilginç bir nokta Peutz Jeghers sendromlu hastalarda malignitelerin çok erken yaşlarda ortaya çıkmasıdır. Yirmi bir vakalık bir seride vakaların hemen hemen yarısında malignite 30 yaşın altında tesbit edilmiştir. Literatürde onaltı yaşın altında iki vaka da belirtilmiştir (9).

Peutz Jeghers Sendromlu hastaların tedavisinde, hastanın ömür boyunca hastalığı ve onun çeşitli komplikasyonlarıyla karşı karşıya bulunacağı unutulmamalı ve tedavi ona göre düzenlenmelidir. Bizim hastamızda olduğu gibi poliplerin obstrüksiyonuna bağlı ileus veya subileus durumlarında operasyondan önce tıbbi tedavi ile çözüm aranmalıdır. Eğer obstrüksiyon krizi birkaç saat içerisinde açılmazsa, kanama, aşırı kusma veya elektrolit kaybı komplikasyonları oluyorsa operasyon zorunludur (9). Polipler enterotomi ile çıkarılır, küçük sessil olanlara koagülasyon uygulanır, gerekiyorsa sınırlı rezeksiyon yapılır.

ÖZET

Subileus ataklarıyla seyreden 13 yaşında Peutz Jeghers Sendromlu bir kadın hasta takdim edildi. İnce barsak ve kolon grafileri, gastro-intestinal endoskopi muayeneleri yapıldı. Mide, ince barsak ve kolonda polipler tesbit edildi. Barsak tıkanmasına yol açan büyük polip opere edildi ve hamartom polipi olarak tesbit edildi.

Bu sendrom ailevi olup ağız çevresi deri, dudak ve yanak mucozasında bazı vakalarda eller ve ayaklarda küçük melanin pigmenti toplanmasıyla kendini gösterir. İnce barsakta subileus nedeniyle kolik tarzında karın ağrısı ve kusmaya yol açabilir. Tümör 3 cm'den büyük olabilir ve bizim vakamızda olduğu gibi tıkanma semptomlarına sebep olabilir.

SUMMARY

Peutz Jeghers Syndrome (Case report)

We report a case of Peutz-Jeghers Syndrome in a 13 years old female with subileus. Gastrointestinal x rays, gastrointestinal endoscopic examination were done. She was found to have polyps in the stomach, small intestine, colon. Large polyp in the duodenum caused intestinal obstruction. She was operated. The polyp removed was hamartoma.

This syndrome is familial and usually recognized by the appearance of small melanotic spots on the perioral skin, lips, buccal mu-

cosa, in some cases on the hands and feet. They may cause colicky abdominal pain, vomiting due to small bowel intussusception. The tumors may be larger than 3 cm and cause the obstructive symptoms like in our case.

KAYNAKLAR

1. Burdick Daniel, Prior TJ : Peutz-Jeghers Syndrome. A Clinicopathologic Study of a Large Family with a 27-Years Follow-up Cancer 50 : 2139-2146, 1982.
2. Dozois RR et al : The Peutz Jeghers Syndrome. Is there a predisposition to the development in intestinal malignancy. Arch Surg 98 : 509-517, 1969.
3. Godard JE, Dodds WJ, Phillips JC : Peutz Jeghers Syndrome : Clinical and roentgenographic features. Am J Roentgenol 113 : 316-324, 1971.
4. Jancu J : Peutz Jeghers Syndrome : Involvement of gastrointestinal and upper respiratory tracts. Am J Gastroenterol 56 : 545-549, 1971.
5. Lehur AP et al : Peutz Jeghers Syndrome. Association of Duodenal and Bilateral Breast Cancers in the Same Patient Digestive Diseases and Sciences 29 : (2), 178-181, 1984.
6. Mc Kuskick VA : Genetic factors in intestinal poliposis JAMA 182 : 271-277, 1962.
7. Riley E, Swift M : A family with Peutz Jeghers Syndrome and bilateral breast cancer. Cancer, 46 : 815-817, 1980.
8. Sommerhang RG, Mason T : Peutz Jeghers Syndrome and ureteral polyposis. JAMA 311 : 120-122, 1970.
9. Tovar AJB, Albert AE, Jimenez J : Pautz Jeghers Syndrome in Children: Report of Two Cases and Review of the Literature. Journal of Pediatric Surgery 18 : (L), 1-6, 1983.
10. Williams JP, Knudsen A : Peutz Jeghers Syndrome with Metastazizing duodenal carcinoma. Gut 6 : 179-184, 1965.