

Tekrarlayan İntussussepsiyon ile Tanısı Konan Bir Yetişkin Peutz-Jeghers Sendromu Olgusu

Peutz-Jeghers Syndrome Presenting With Recurrent Intussuseption: A Case Report

Atıl Çakmak, Erkinbek Orozakunov, İlknur Kepenekçi, Onur Kırımker,
Ali Ercüment Kuterdem

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Genel Cerrahi Anabilim Dalı

Peutz-Jeghers sendromu; deri ve mukozalarda hiperpigmente lezyonlar, intestinal ve ekstraintestinal çoklu hamartomatöz poliplerle karakterize otozomal dominant geçişli kalıtsal bir hastalıktır. İntestinal polipler; gastrointestinal kanamaya bağlı demir eksikliği anemisi ve intussussepsiyon ile intestinal obstruksiyon nedeni olabilirler. Peutz-Jeghers Sendromlu hastalarda gastrointestinal ve ektrastintestinal malignite riski belirgin olarak artmıştır. 48 yaşında erkek hastaya tekrarlayan intussussepsiyonlar nedeniyle laparotomi uygulandı. İntussussepsiyonun sebebi jejunumda hamartomatöz polip olarak tespit edildi ve hastaya erişkin yaşta Peutz-Jeghers sendromu tanısı konuldu. Peutz-Jeghers sendromunun prekanseröz bir sendrom olduğu, erişkinlerde de görülebileceği ve intestinal poliplere bağlı multiple laparatomilerden korunmak amaçlı sendromun takibinin önemini hatırlatmak amaçla vakamızı sunmaktayız.

Anahtar Kelimeler: **Peutz-Jeghers sendromu, Hamartomatöz Polip, İntussussepsiyon, Takip**

Peutz-Jeghers syndrome is an autosomal dominantly inherited disorder which is characterized with hyperpigmented skin and mucosa lesions, intestinal and extraintestinal multiple hamartomatous polyps. Intestinal polyps may cause iron deficiency anemia due to gastrointestinal bleeding and intestinal obstruction due to intusseption. Gastrointestinal and extrastintestinal malignancy risk is remarkably increased in patients with Peutz-Jeghers syndrome. Laparotomy was performed to a 48-year-old man because of recurrent intusseptions. The reason of intusseption was found as hamartomatous polyp in the jejunum and the patient was diagnosed as adult Peutz-Jeghers syndrome. We present our case to remind that Peutz-Jeghers syndrome is a precancerous syndrome, can be seen at adult and all the patients should be followed up to avoid multiple laparatomies due to intestinal polyps.

Key Words: **Peutz-Jeghers Syndrome, Hamartomatous Polyp, Intussuseption, Follow-up**

Peutz-Jeghers sendromu (PJS) ilk kez 1921 yılında tanımlanmış, otozomal dominant geçişli kalıtsal bir hastalıktır (1). Sendrom; deri ve mukozalarda hiperpigmente lezyonlar, intestinal ve ekstraintestinal çoklu hamartomatöz poliplerle karakterizedir (2). Hiperpigmente lezyonlar sıklıkla ağız mukozası, dudak, burun, el ve ayak derisi yerleşimlidir. Ekstraintestinal polipler nadirdir. Polipler genellikle multiple ve saplıdır, sayıları yüze varabilir. Sıklık sırasına göre jejunum, ileum, mide, duo-

denum ve kolonda görülebilirler. Polipler; gastrointestinal kanamaya bağlı demir eksikliği anemisi ve intussussepsiyon ile intestinal obstruksiyon nedeni olabilirler (3).

Bu yazıda tekrarlayan intussussepsiyonlar nedeniyle laparotomi uygulanan ve erişkin yaşta Peutz-Jeghers sendromu tanısı konulan vaka sunulmaktadır.

Başvuru tarihi: 19.12.2008.2008 • Kabul tarihi: 16.01.2009

İletişim

Uzm. Dr. Atıl Çakmak
Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Genel Cerrahi Anabilim Dalı
Tel : (312) 508 28 78
E-posta adresi : cakmakatil@gmail.com

Olgu

Şiddetli karın ağrısı ve gaz-gaita çıkarmama şikayetiyle acil servise başvuran 48 yaşında erkek hastanın hikayesinde ağrısının bir haftadır devam ettiği, sabah uykudan uyandıracak kadar şiddetlendiği ve ataklar şeklinde arttığı öğrenildi. Ağrı, en çok epigastriumdaydı ve beline yansiyordu. Hastaneye gelmeden önce bulantı ve safra içerikli kusması olmuştu. İki gündür gaz ve 3 gündür gaita çıkarmayan hastanın daha önce de benzer şikayetlerinin olduğu ancak kendiliğinden geçtiği öğrenildi.

Vital bulguları normal sınırlar içerisinde olan hastanın yapılan fizik muayenesinde dudaklarında açık kahverengi lezyonlar vardı ancak ağız mukozasında devam etmiyordu. Başvuru anında abdominal distansiyonu olmayan hastanın bağırsak sesleri hipoaktifti. Karında yaygın hassasiyeti ve sağ alt kadranda rebound bulgusu vardı. Rektal tuşede yumuşak gaita mevcuttu.

Tam kan sayımı ve kan biyokimyası, 11500/mm³ lökositöz dışında normal sınırlar içerisindeydi.

Hastanın oral alımı kesilerek subileus tanısı ile medikal tedaviye alındı. İntravenöz sıvı ve antibiyotik tedavisi altında muayene bulguları geriledi. Karın ağrısı azalmakla birlikte devam etti. Yapılan kolonoskopi ve özefagogastroskopide patolojiye rastlanmadı. Medikal tedaviye rağmen gaz-gaita çıkışı olmayan hastaya yatışının üçüncü günü eksploratris laparotomi yapıldı. Eksplorasyonda jejunumun 40. cm'sinden itibaren 110 cm'lik jejunum bölümünün proksimale intussuspsiyonu görüldü (Şekil 1) ve manuel olarak redükte edildi. Muayenede 40. cm'de barsak içinde kitle lezyonu palpe edildi. Enterotomi yapıldı. Görülen 3.5 cm. çaplı polip eksize edildi (Şekil 2) ve jejunum primer onarıldı. Donuk patolojik incelemede polip hamartomatöz polip olarak rapor edildi. Muayenede ince bağırsak ve kolonda başka lezyon palpe edilmedi. Eksize edilen polipin patoloji sonucu; Peutz-Jeghers sendromu için karakteristik hamartomatöz polip olarak rapor edildi. Torako-abdomino-pelvik bilgisayarlı tomografi incelemesinde malignite izlenmeyen hasta genetik inceleme ve aile taramasını ret ederek şifa ile taburcu oldu.

Tartışma

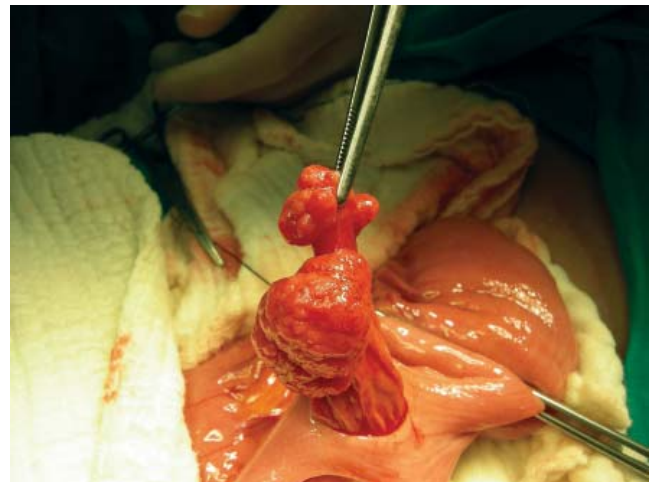
PJS oldukça nadir görülen bir hastalıktır. PJS insidansı 120000–30000 canlı doğumda 1 dir. Hastalık kadın ve erkeklerde eşit oranda görülür. (4).

PJS'den sorumlu mutasyona uğramış bir gen tanımlanmıştır. Bu gen, 19p34-p36 kromozomunda lokalizedir ve STK 11 olarak adlandırılmıştır. Bu gen, büyümenin kontrolünü düzenleyen bir serin-threonin kinazdır. Ancak tüm hastalarda bu mutasyon gösterilememektedir (5,6). Hastamızda kabul etmediğinden dolayı genetik inceleme yapılmadı.

PJS'nun en belirgin klinik özelliği dudaklar ve bukkal mukozadaki kahverengi-siyah melanin pigmentasyonudur. Pigmentasyon; parmaklar, eller, ayaklar, burun mukozası, konjunktiva ve rektumda da görülebilir (7). Tipik pigmente lezyonlar %90'dan fazla hastada mevcuttur. Bu pigmente lezyonlar hayatın ikinci 10 yılından sonra solmaya başlarlar. Mukoz membranlardaki pigmentasyon daha yavaş solar (8). Hastamızın dudaklarında siyah pigmente lezyonları mevcuttu. Vücudun diğer bölgelelerinde pigmentasyon saptanmadı.



Şekil 1. Jejuno-jejunal intussuspsiyon



Şekil 2. İntussuspsiyona neden olan polipin enterotomi ile görünümü

PJS'lu hastalarda gastrointestinal ve ekstraintestinal malignite riski belirgin olarak artmıştır. Kanserle ilgili ölüm riski bu hastalarda 13 kat artmıştır. Diğer malignitelerin (özellikle üreme organları, meme, pankreas ve akciğer) gelişme riski de genel popülasyona göre 9 kat fazladır (9). Özellikle kolorektal tümörlerde STK 11 mutasyonlarının sık olduğu bildirilmektedir (10). Hastamızda gerek laparotomi sırasında yapılan eksplorasyonda, gerekse bilgisayarlı tomografi ile incelemede maligniteye rastlanmadı.

PJS'nun diğer bir önemli özelliği de multipl hamartamatöz poliplerdir. Polipler, gastrointestinal sistemin mukus sekrete eden herhangi bir yerinde oluşabilir. En sık ince barsakta, daha az sıklıkta da kolon, rektum, mide ve duodenumda bulunabilir (9). Ekstraintestinal sistemde de (bronş, nazofarinks, burun, mesane, üreter, renal pelvis) nadir olarak polipler izlenebilir (11). Poliplerin büyüklüğü birkaç mm ile 6-7 cm arasında değişmektedir. Poliplere bağlı ortaya çıkan komplikasyonlar; abdominal kolik ağrı, gastrointestinal sistemden kanama sonucu hi-

pokrom anemi ve intussepsiyona bağlı barsak obstrüksiyonudur (3,7,8). Abdominal semptomların ortaya çıkma zamanı değişkendir. Yaşamın ilk yılında veya 40 yaşında ortaya çıkabilir (12). 10 yaşına kadar %30 hastada laparotomi yapmak gerekir (13). STK 11 belirli mutasyonu olan hastalarda PJS semptomları daha geç ortaya çıkar (14). Bizim hastamızda hastanın semptomları 45 yaşındayken başlamış ve 3 yıl içinde 4 kez intestinal obstrüksiyon nedeniyle hastaneye yatırılmıştır. Semptomları 3 kez spontan gerileyen hasta 48 yaşında ilk laparatomisini geçirmiştir.

İntussepsiyon ciddi bir komplikasyondur ve PJS'lu hastalarda kolayca oluşur. İntussepsiyon, erişkin yaş grubundaki mekanik barsak tıkanıklıklarının %6'sını oluşturur. Erişkin intussepsiyonlarının %80'inde etyolojide öncü nokta (lipom, polip, malignansi, adhezyon) vardır. Abdominal tomografi idiopatik ve öncü noktalı intussepsiyonları birbirinden ayırt etmekte faydalıdır (15). Özellikle tekrarlayan intussepsiyonların varlığında ayırıcı tanıda mutlaka intestinal polipozis ve PJS düşü-

nülmelidir. PJS'lu hastaların yaklaşık yarısına tekrarlayan intussepsiyonlara bağlı 2 veya daha fazla laparotomi yapılır ve buna bağlı kısa barsak sendromu olan hastaların sayısı yüksektir. Bu nedenle intraoperatif endoskopi ve endoskopik polipektomi, segmental barsak rezeksiyonunu yerine önerilmektedir (14). Hastamızda jejenumda 3.5 cm çaplı tek polip mevcuttu. İntestinal iske mi izlenmedi. Bimanuel muayene ile ince bağırsaklarda başka polip bulunamadı. Bu yüzden, enterotomi yapılarak, polipden yapılan biopsinin donuk inceleme sonucu hamartamatöz polip olarak rapor edilince, barsak rezeksiyonu yapılmadan sadece polip eksizyonu uygulandı.

Sonuç olarak tekrarlayan intussepsiyon atakları ile başvuran hastalarda yaş ve cinsiyetten bağımsız olarak deri muayenesi eksiksiz olarak yapılmalıdır. PJS, prekanseröz bir sendrom olduğundan şüphelendiğinde hastanın kanser riskini ve laparotomi sayısını azaltmak için yakından takip edilmelidir.

KAYNAKLAR

- İnan G, Gürel FS, Aydoğdu A, ve ark. Peutz-Jeghers Sendromu - Bir Olgu Sunumu. ADÜ Tıp Fakültesi Dergisi 2001;2:23-26.
- Jeghers H, McCusick VA, Katz KH. Generalized intestinal polyposis and melanin spots of the oral mucosa, lips and digits. A syndrome of diagnostic significance. N Engl J Med 1949;241:993-1005.
- Miyaki M. Peutz-Jeghers syndrome. Nippon Rinsho 2000;58:1400-1404.
- Lindor NM, Greene MH. The concise handbook of family cancer syndromes. Mayo Familial Cancer Program. J Natl Cancer Inst 1998;90:1039-1071.
- Hemminki A, Markie D, Tomlinson I, et al. A serine/threonine kinase gene defective in Peutz-Jeghers syndrome. Nature 1998; 391(6663): 184-187.
- Amos CI, Bali D, Thiel TJ, et al. Fine mapping of a genetic locus for Peutz-Jeghers syndrome on chromosome 19p. Cancer Res 1997;57: 3653-3656.
- Tomlinson IP, Houlston RS. Peutz-Jeghers syndrome. J Med Genet 1997;34:1007-1011.
- Hemminki A. The molecular basis and clinical aspects of Peutz-Jeghers syndrome. Cell Mol Life Sci 1999;55:735-750.
- Spigelman AD, Murday V, Phillips RK. Cancer and the Peutz-Jeghers syndrome. Gut 1989;30:1588-1590.
- Launonen V, Avizienyte E, Loukola A, et al. No evidence of Peutz-Jeghers syndrome gene LKB1 involvement in left-sided colorectal carcinomas. Cancer Res 2000;60:546-548.
- Vogel T, Schumacher V, Saleh A, et al. Extraintestinal polyps in Peutz-Jeghers syndrome: presentation of four cases and review of the literature. Int J Colorectal Dis 2000;15:118-123.
- Fernandez Seara MJ, Martinez Soto MI, Fernandez Lorenzo JR, et al. Peutz-Jeghers syndrome in a neonate. J Pediatr 1995;126: 965-967.
- Hinds R, Philp C, Hyer W, et al.

Complications of childhood Peutz-Jeghers syndrome: implications for pediatric screening. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2004;39: 219–220.

14. Amos CI, Keitheri-Cheteri MB, Sabripour M, et al. Genotypephenotype correlations in Peutz-Jeghers syndrome. *J Med Genet* 2004;41:327–333.

15. Kim YH, Blake MA, Harisinghani MG, et al. Adult intestinal intussusception: CT appearances and identification of a causative lead point. *Radiographics*. 2006;26:733-744.