



# HAIGUSJUHT

## Peutz-Jeghers'i sündroom

Merit Rajas

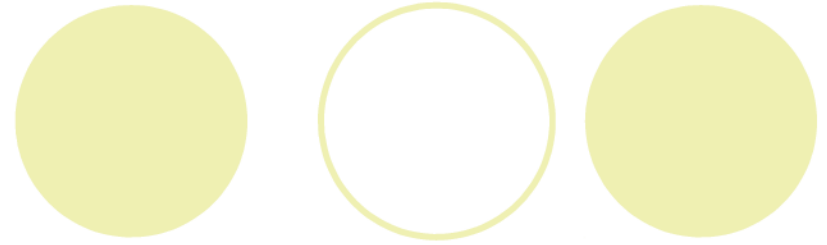
Kolmapäevaseminar 14.märts 2012

# Anamnees



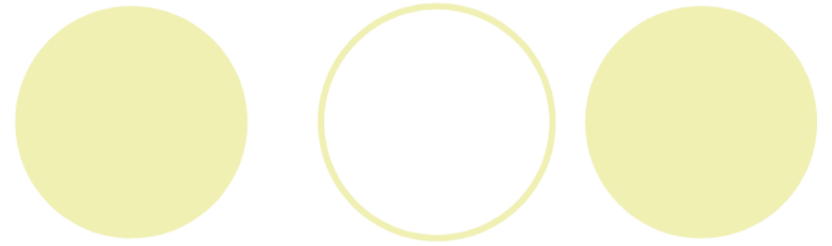

- 29 - aastane naine
- 2002 diagnoositud Peutz-Jeghersi sündroom: laagris olles kollabeerus, hospitaliseeritud elukohajärgsesse haiglasse, sealt üle viidud SA TÜK-i Onkoloogia kliinikusse, kus diagnoositud mao pahaloomuline kasvaja
- Jäänud gastroenteroloogi jälgimisele
- 2011 külastanud korduvalt hematoloogi, viibinud TÜK Sisekliinikus uuringuteks
- Kaebusteks: väsimus, õhupuudustunne
- Aneemia alates 2002 (mao reseksioon pahaloomulise kasvaja tõttu)
  
- Sama sündroom ka patsiendi isal, vennal, tütreil

# Objektiivne leid



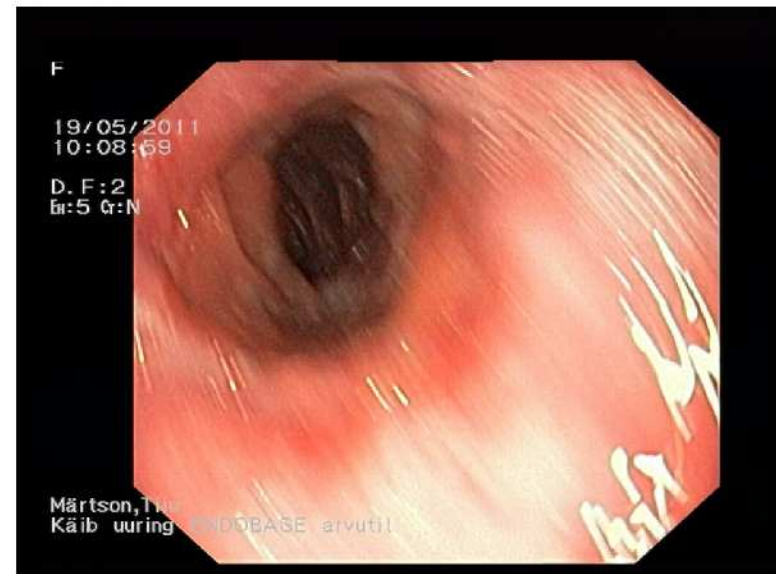
- Heas üldseisundis
- Adekvaatne
- Näol hulgaliselt pruunikaid maakuleid: põskedel, laubal, huultel
- Kopsudes hingamiskahin bilat. vesikulaarne, südame tegevus regulaarne
- Kõhukatted palpeerides pehmed, resistentsust ei esine

# Uuringud



- Gastroskoopia
- Kolonoskoopia
- Balloonenteroskoopia
- Kolograafia
- MRT
- KT

# Ösofagogastroduodenoskoopia 19.05.2011



- viidud läbi aneemia tõttu
- maokönt väike, anastomoos vaba
- kasvajalist protsessi ei ilmestu
- nähtavad sooleosad normis

## Kolonoskoopia 19.05.2011

- rektum, sigmasool ja käärsool kuni pöörnanurgani vabad
- uuring katkestatakse valu tõttu
- patsient saadetakse irrigoskoopiasse

# Irrigoskoopia (kolograafia kaksikkontrasteerimisega)

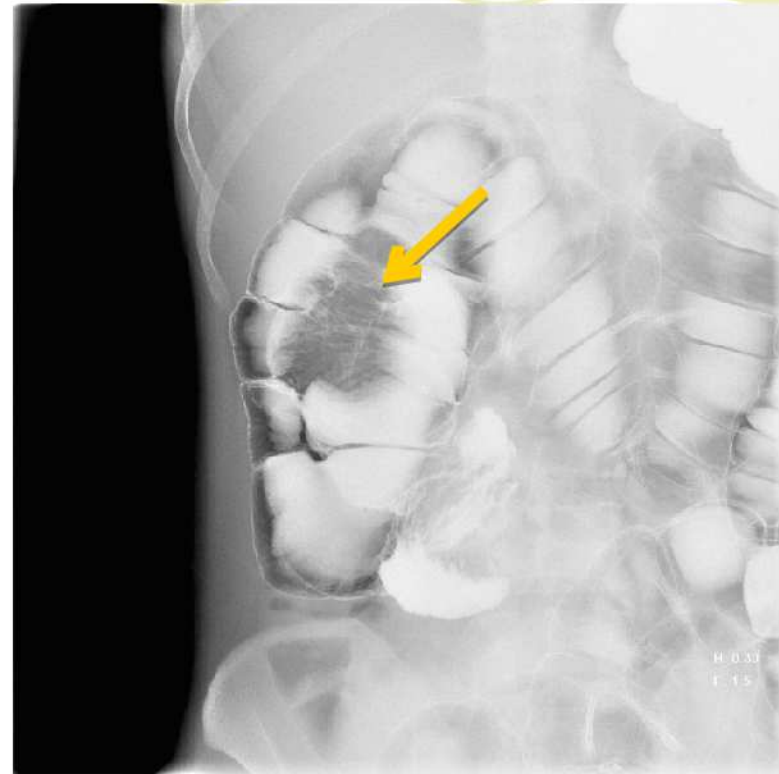
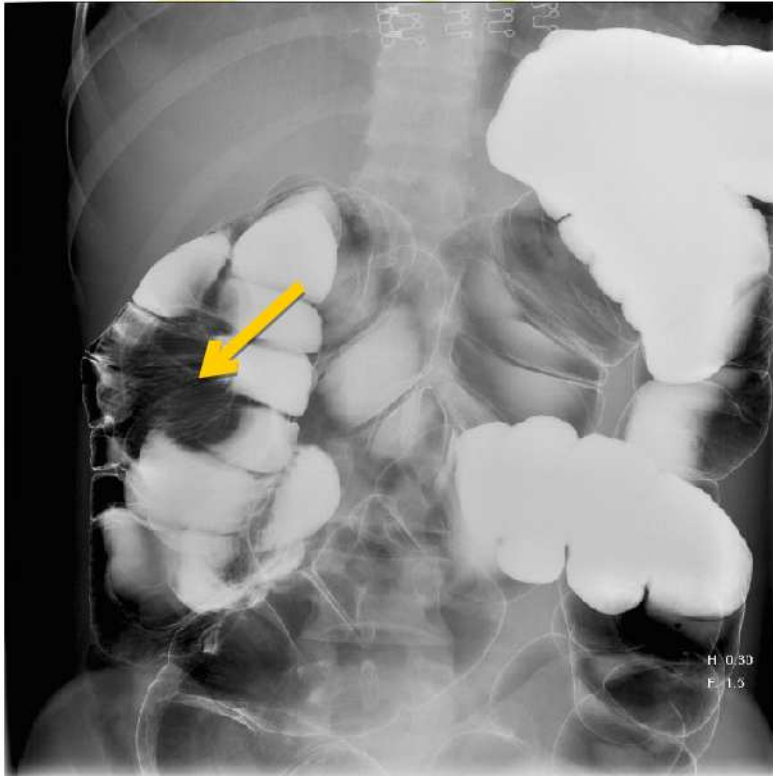
19.05.2011

- jämesool  
tavapärasest pikem ja  
laiem, täitub  
kontrastainega  
raskustega



# Irrigoskoopia (kolograafia kaksikkontrasteerimisega)

19.05.2011

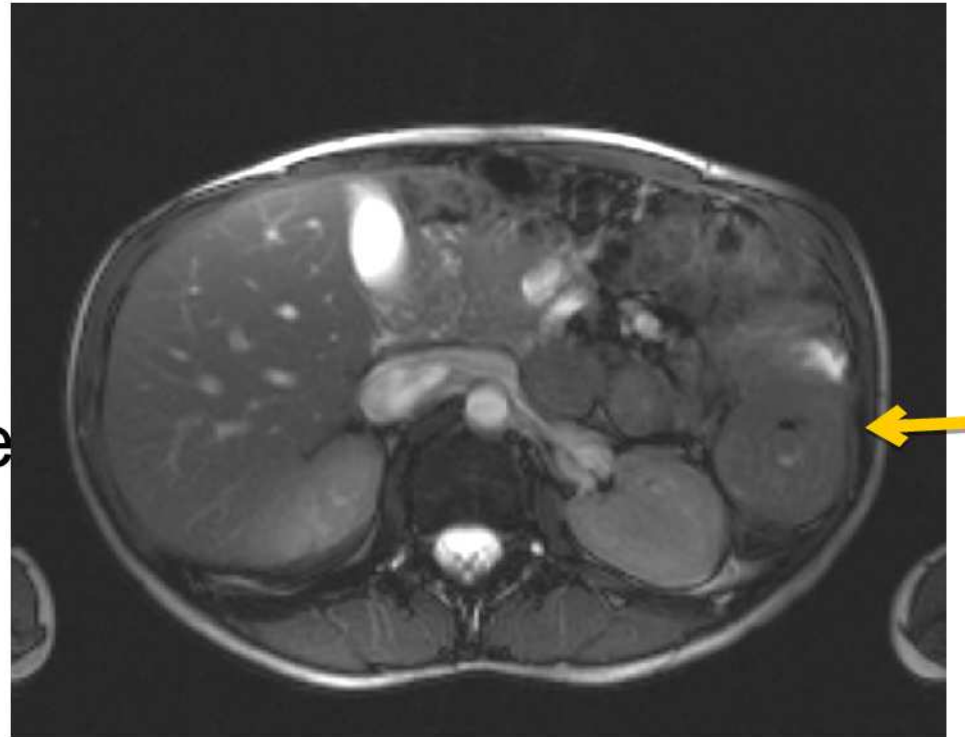


- caecumi piirkonnas 6,5 cm D-ga täitumisdefekt, mis vähesel määral patsiendi liikudes, liigub distaalsemale. Soolesisaldis? Kasvaja?
- leiu täpsustamiseks soovitatud KT-uuringut

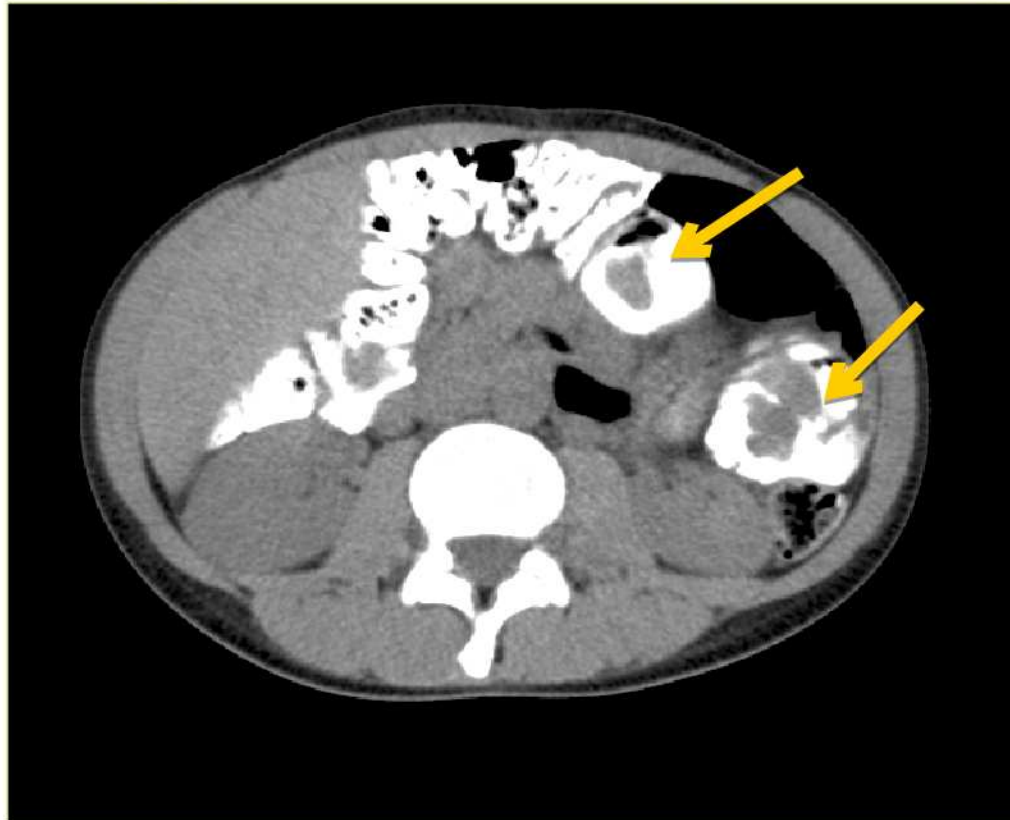


## MRT uuring kõhu piirkonnast 06.07.2011

- kahtlus peensoole paksenemisele ileumi lõpposas ja põrnalooži piirkonnas
- sooletrakti ei ole võimalik hinnata soole ettevalmistamatuse tõttu
- soovitatud KT-uuringut

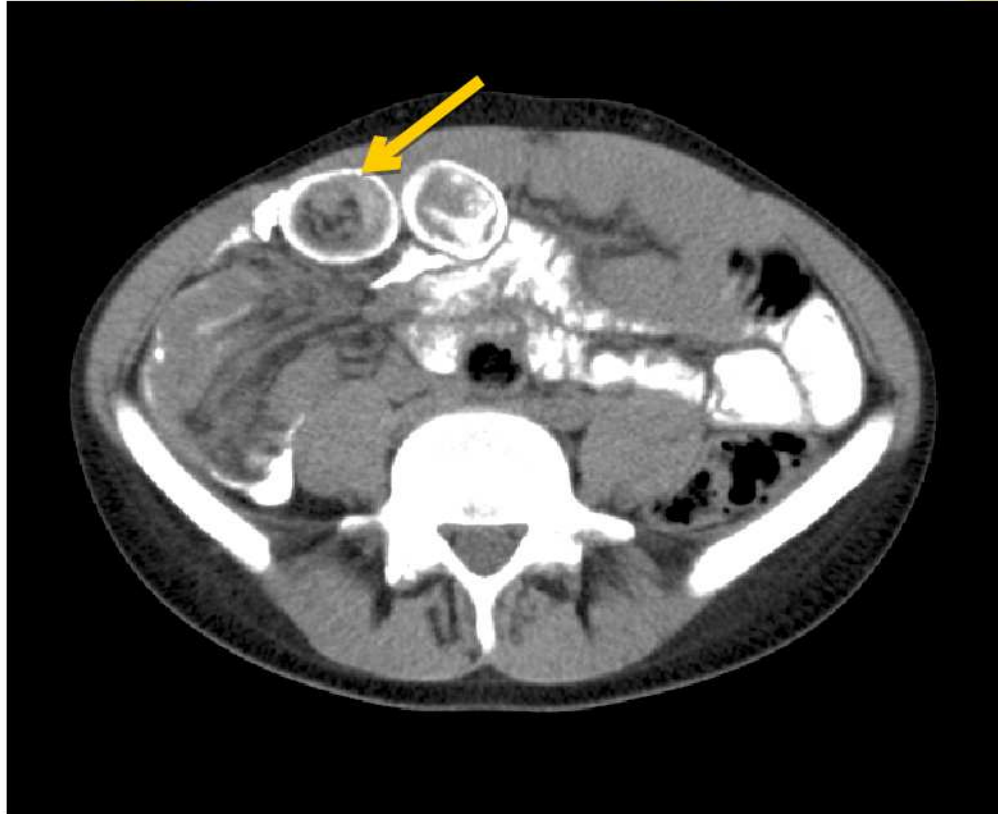


# KT-uuring kõhuõõnest ja vaagnast 30.08.2011



- jejunumis ja ileumis mitmeid soolevalendikku võlvuvaid lisamasse – polüpoos

# KT-uuring kõhuõõnest ja vaagnast 30.08.2011



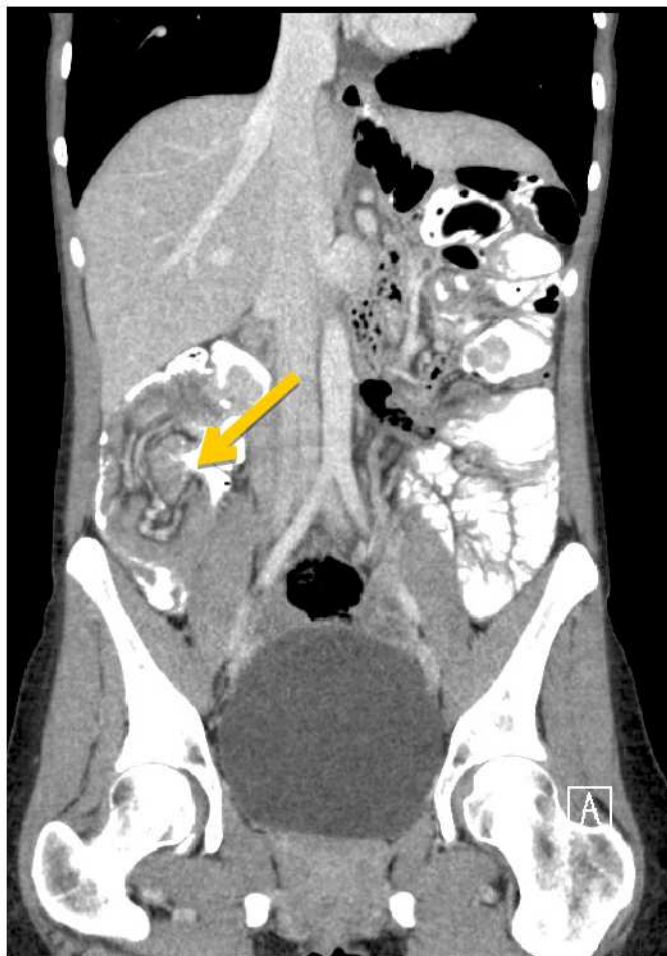
- ileo-ileaalne invaginatsioon – põhjuseks võib olla pikal jalal polüüp

# KT-uuring kõhuõõnest ja vaagnast 30.08.2011



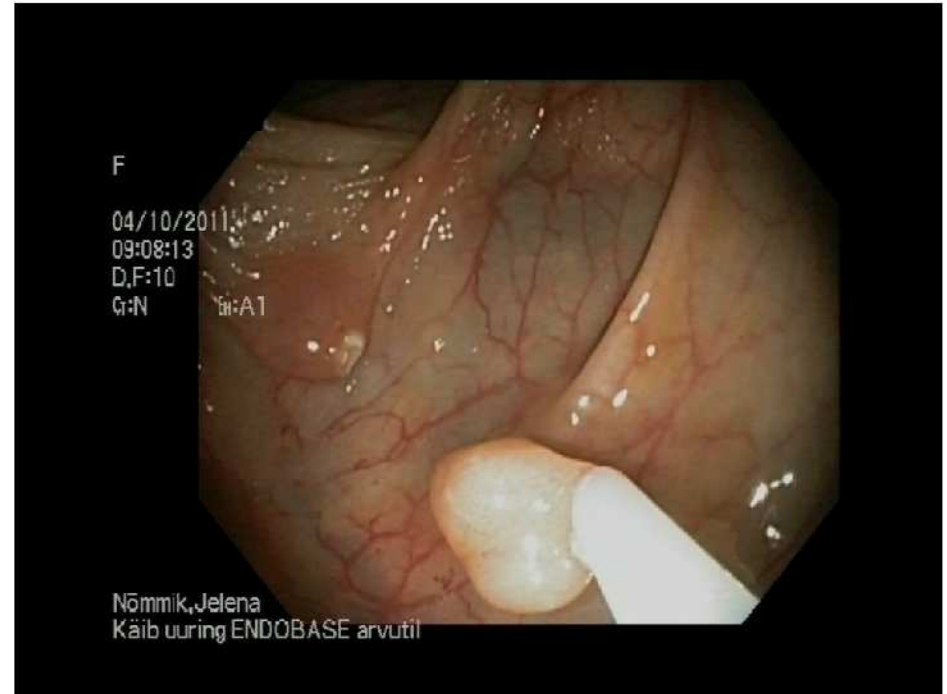
- peensoole ulatuslik sopistumine (koos selle sees oleva 3 cm D-ga polüübiga) ülenevasse käärsoolde

# KT-uuring kõhuõõnest ja vaagnast 30.08.2011

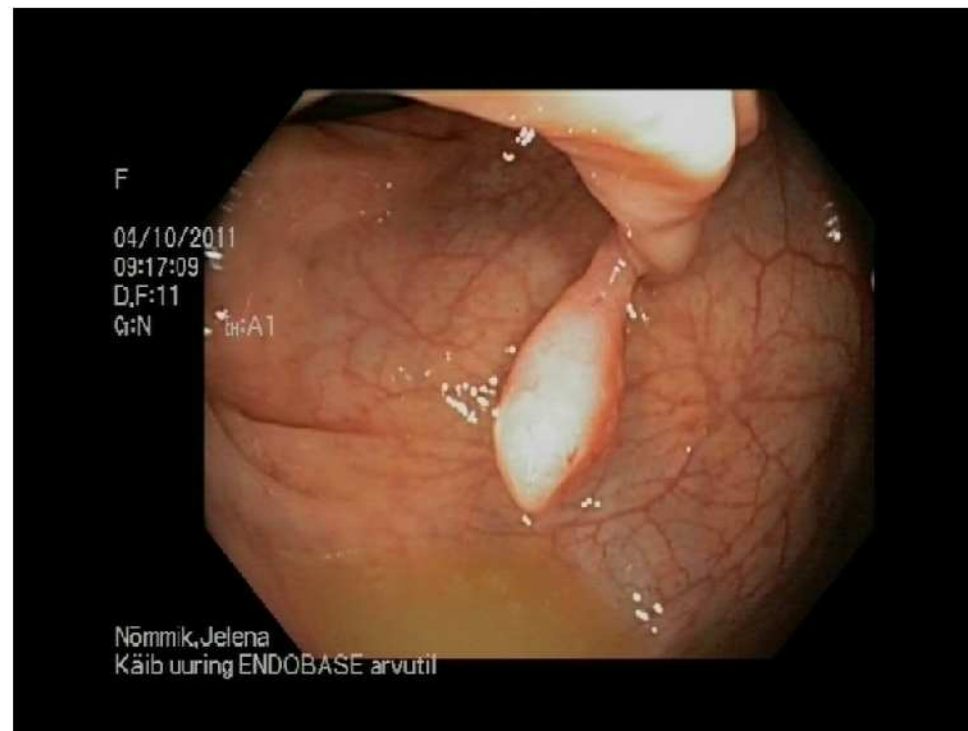
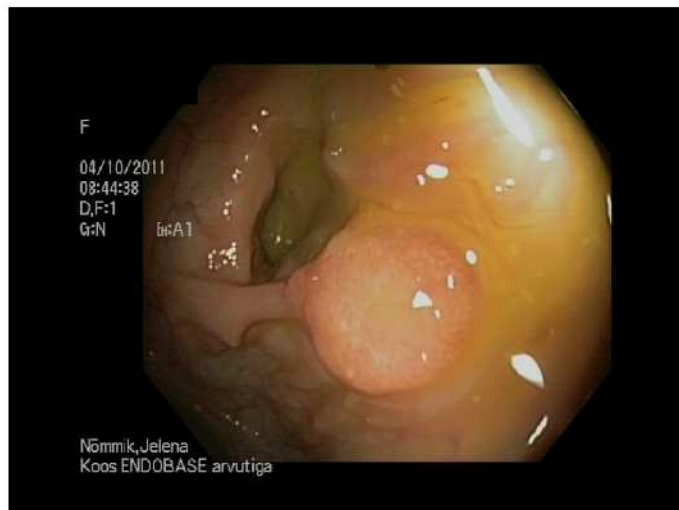
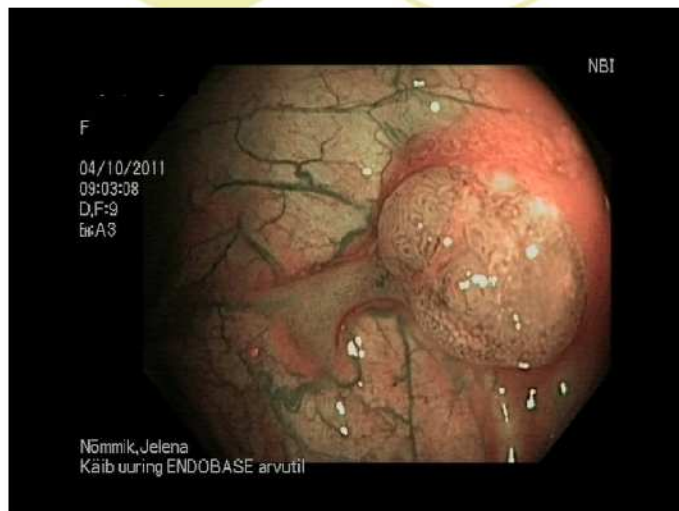


# Kolonoskoopia 04.10.2011

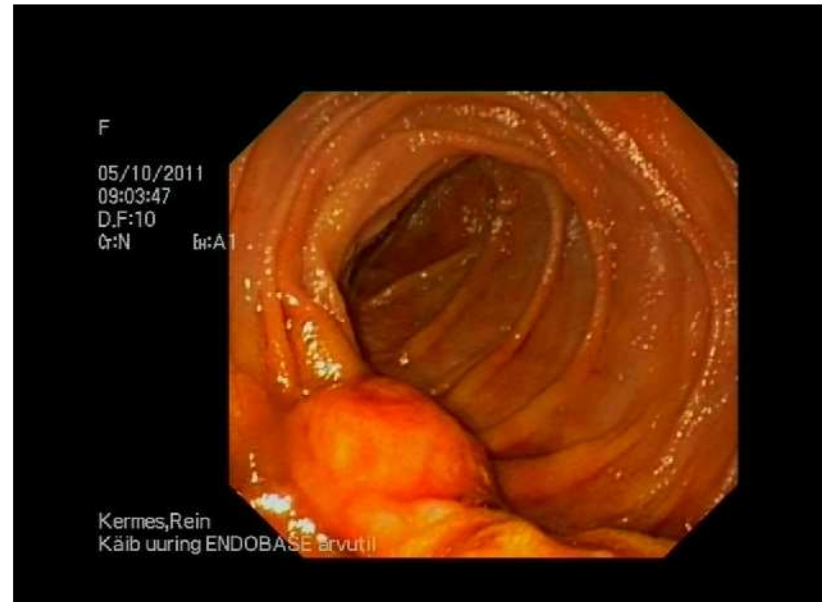
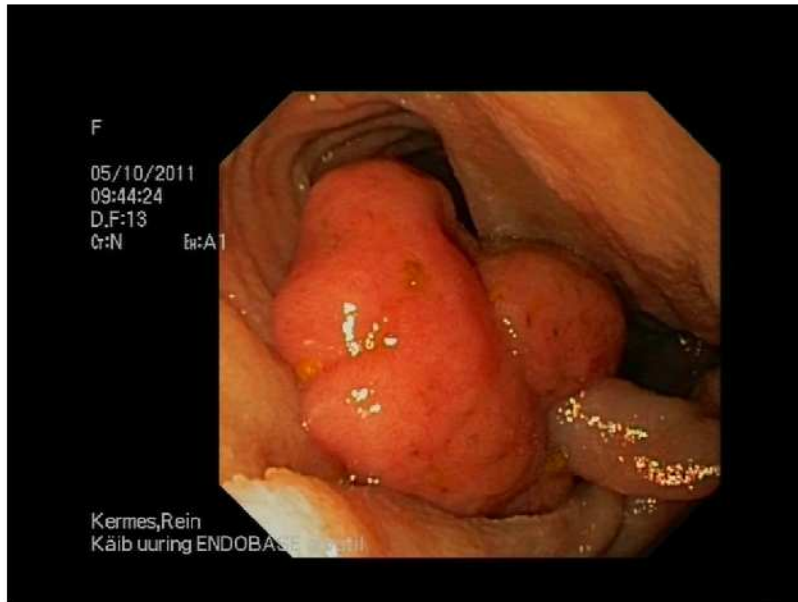
- rektumist ca 15 cm kaugusel jalaga polüüp D-ga ca 5 mm (eemaldatud)
- sigmasooles teine polüüp D-ga ca 6 mm (eemaldatud)
- üleneva käärsoole keskosas pikk peensoole invaginaat, mille otsas on erkpunane jalata polüüp läbimõõduga ca 2 cm (võetud 2 biopsiat)
- ingvinaadi kõrvalt õnnestub endoskoobiga jõuda ka umbsoolde, see visuaalselt normipärane



# Kolonoskoopia 04.10.2011



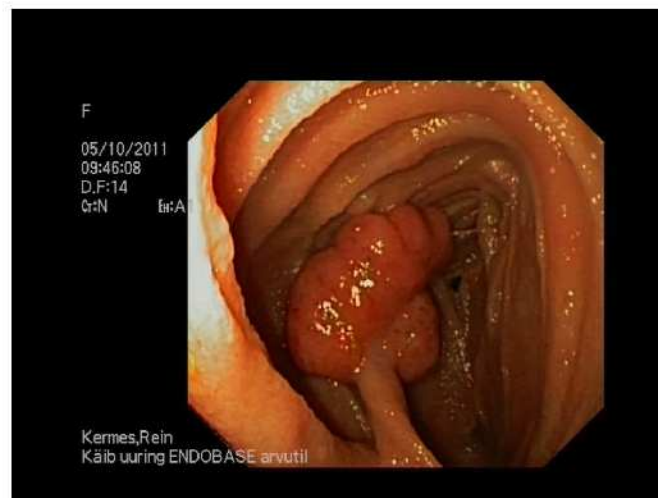
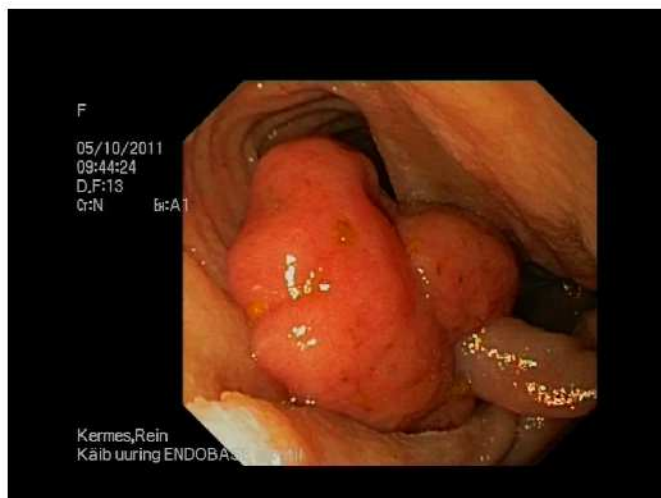
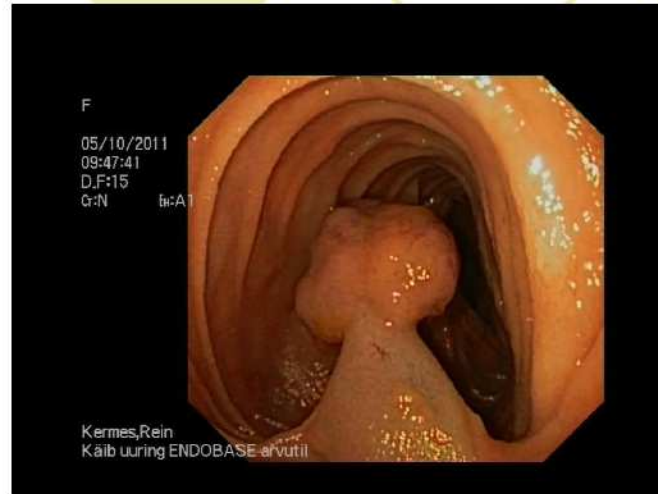
# Balloonenteroskoopia 5.10.2011



- peensoolest leitud mitmeid polüüpe, millest osa eemaldatud, teistest võetud biopsiad



# Balloonenteroskoopia 5.10.2011



# Histoloogia

- Valdavalt kõigis koetükkides on näha Peutz-Jeghers'i polüüpidele iseloomulikud struktuurid, kus keskosades hargnevad silelihaskoe väädid ja nendel hüpertroofilised peensoole tüüpi limaskesta struktuurid.
- Maliigsuse tunnused uuritavas materjalis puuduvad.



# Konsiilium 30.11.2011

- Patsient suunatud gastroenteroloogi poolt uuringute järgselt onkokirurgi vastuvõtule.
- Patsiendil Peutz-Jeghersi sündroom. Sellega seoses maovähk ja 2002 teostatud subtotaalne maoreseksioon. Olnud nüüd Sisekliinikus, kus eemaldatud jämesoolest ja maost-peensoolest polüüpe. Seal leitud, et on tegemist peensoole invaginatsiooniga jämesoolde ja seal piirkonnas polüüp. Arvestades invaginatsiooni on mõistlik teha operatsioon ja samal ajal kontrollida-palpeerida üle kogu seedetrakt ning suuremad polüübid eemaldada.
- **KONSIILIUMI OTSUS:** Operatiivne ravi, eesmärgiga invaginatsioon likvideerida, revideerida sool ning suured polüübid eemaldada.

# Operatsioon 09.01.2012

- Esineb kaks soole invaginaati.
- Esimene on peensoolel mao juurest tuleval lingul 6-7 cm pikkuselt ja teiseks on ileumi lõpposa invagineerunud käärsoolde kuni selle maksanurgani ca 12-13 cm ulatuses.
- Mõlemad invaginaadid lahenevad iseeneslikult - kui invaginaadi distaalne ots üles tõsta, siis proksimaalsem sooleosa valgub invaginaadist välja.
- Mõlemas kohas on põhjuseks 3-4 cm jalal polüübid.
- Kokku neli polüüpi jalalt ekstsideeritud.
- Operatsioon ja postoperatiivne periood kulgesid tüsistusteta.

# Peutz-Jeghers'i sündroom



Dr. Johannes Peutz, 1886-1957



Harold M. Jeghers, MD

Dr. Harold Jeghers, 1904-1990

# Peutz-Jeghers'i sündroom

- Pärilik sündroom, mida iseloomustavad soolepolüübid ja mukokutaanne pigmentatsioon.
- 15 x suurem risk seedetrakti-vähi tekkeks võrreldes tavapopulatsiooniga <sup>(3)</sup>
- Esinemissagedus: 1:25 000-300 000 sünni kohta <sup>(1-3)</sup>
- Mehed : Naised 1 : 1 <sup>(1)</sup>
- Diagnoositakse enamasti lapse - või varajase täiskasvanueas

# Sümptomid

A decorative graphic at the top of the slide consists of two rows of circles. The first row has two circles: the left one is solid light green, and the right one is a light green outline. The second row has three circles: the left and right ones are solid light green, and the middle one is a light green outline.

- Mukokutaanne pigmentatsioon
- Kõhuvalu
- Veri väljaheites
- Väsimus (aneemia)
- Kaalulangus

# Diagnoosimine

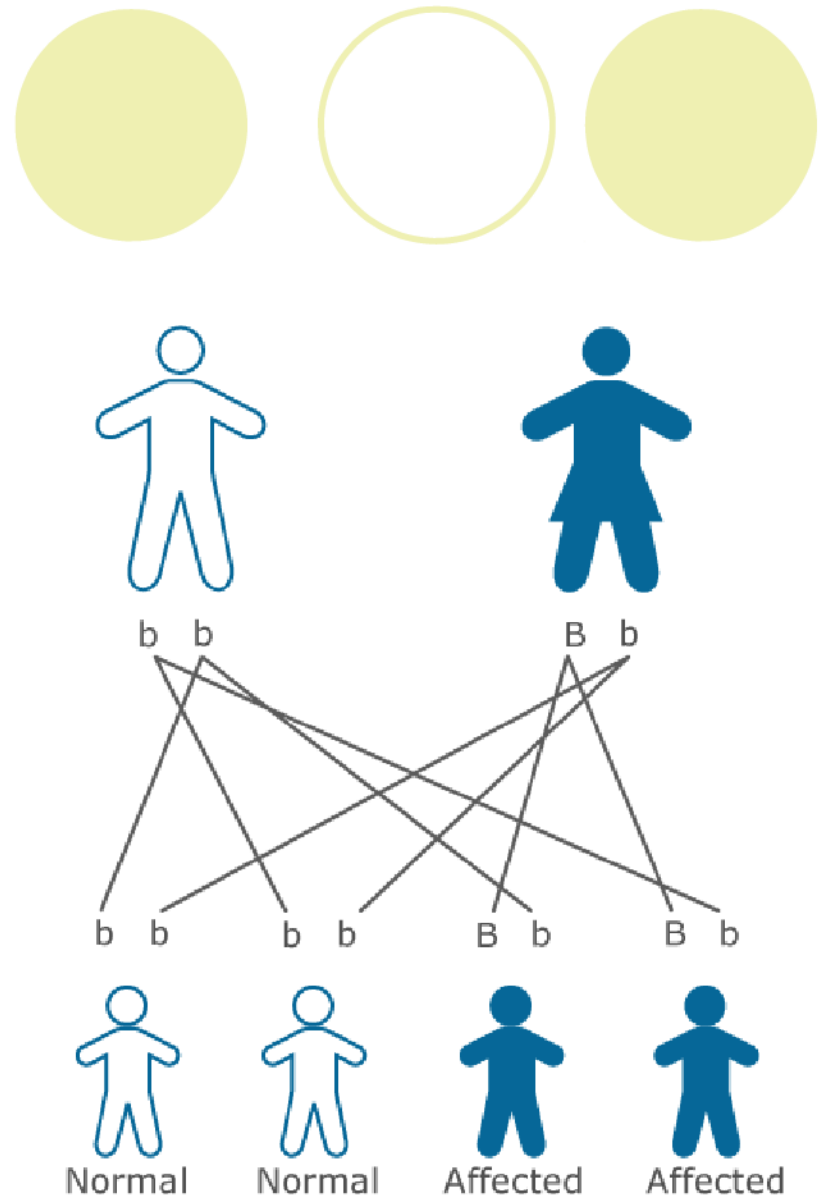
1. 3 histoloogiliselt tõestatud PJS polüüpi (3)
2. Positiivne perekonnaanamnees ja/või
3. Mukokutaanne pigmentatsioon





# Geneetika

- Autosoom-dominante (mittetäielik) avaldumine
- 66-94%-il seriin/treoniin kinaas 11 tuumor-supressor geeni mutatsioon (2,3)
- 19p13.3 (1,2)
- Võimalikud ka spontaansed mutatsioonid (1/3-1/2) (4)
- Negatiivne geeni-analüüs ei välista haigust (3)



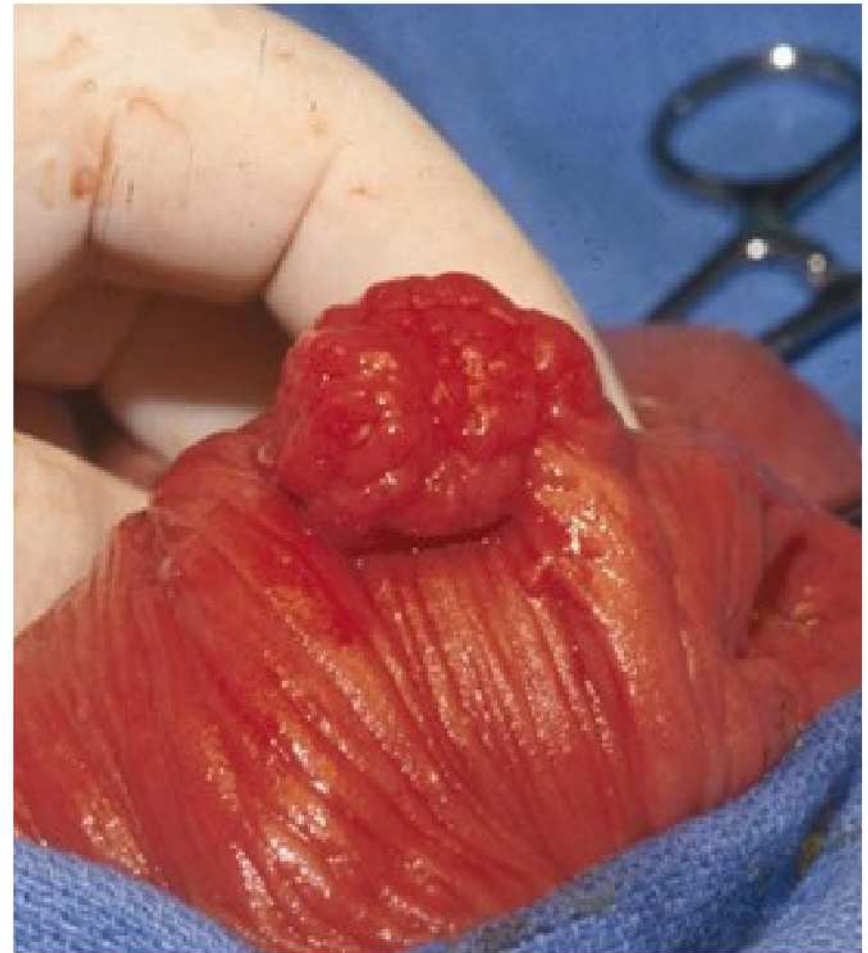
# Mukokutaanne pigmentatsioon

- Esineb 95% juhtudest
- Ilmnevad enamasti umbes 5 aasta vanuselt (3)
- Huultel, suu ümbruses, limaskestal, silmade ümbruses, sõrmedel, varvastel.
- Olemuselt hamartoomid
- Ei maligniseeru (1)
- Nahal olevad laigud kaovad enamasti pärast puberteeti, limaskestal olevad jäävad (2)



# Polüübid

- Samuti hamartoomid
- Enamasti peensooles aga võivad olla igal pool suust kuni rektumini
- Suurus varieerub
- Põhjustavad invaginatsioone (50% patsientidel) (3)
- Võivad haavanduda
- Enamasti ei malingiseeru (1)



# Sündroomiga kaasnevad sageli

- Invaginatsioon -> sooleobstruktsioon
- Gastrointestinaalsed adenokartsinoomid (magu, duodeenum, jämesool)
- Ekstraintestinaalsed kasvaja (pankreas, rinnad, reproduktiivorganid)

# PJS-le võivad viidata ka:

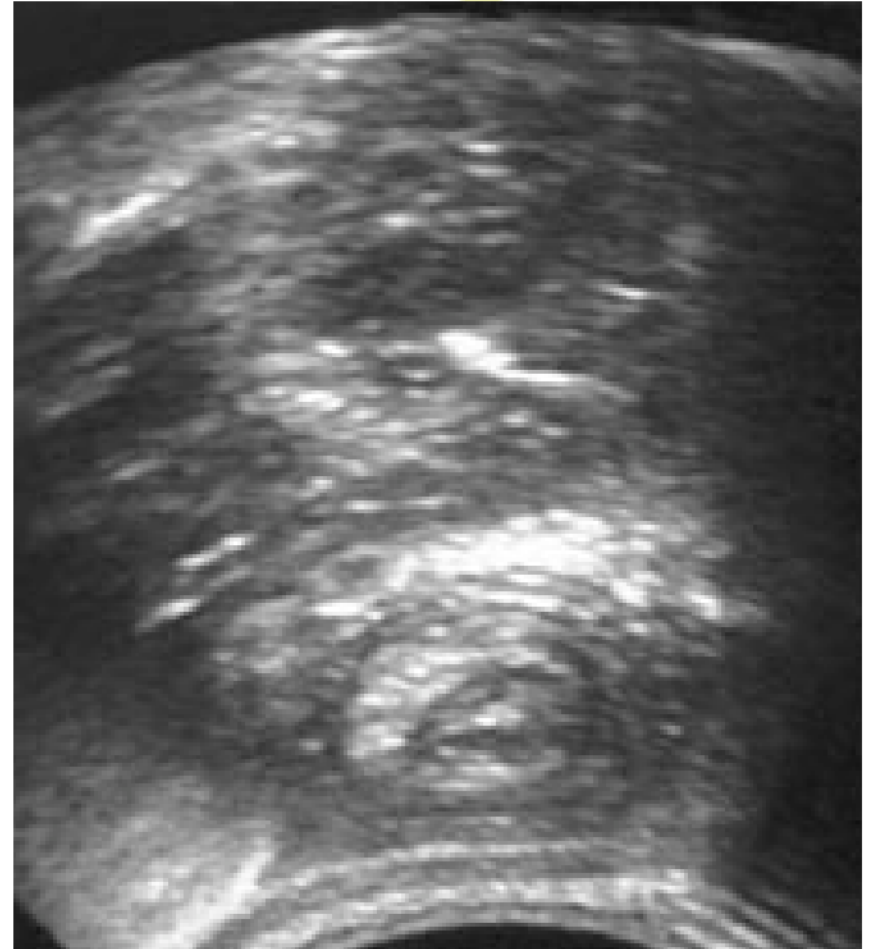
- Rektumi prolaps
- Ebaregulaarne menstruatsioonitsükkel
- Günekomastia meestel
- Enneaegne puberteet
- Taandunud mukokutaanne pigmentatsioon
- Meleena või rektumi verejooks
- Veriokse

# Laboratoorsed uuringud

- Kliiniline veri + valem
- Raud – markerid
- Peitveri väljaheites
- CEA
- CA 19-9
- CA 125
- Geeniuuring (negatiivne tulemus ei välista haigust)

# Visualiseerivad uuringud

- Kapsel – endoskoopia
- MRT
- KT suukaudse kontrastainega
- Kolonoskoopia
- Gastroskoopia
- Läbivalgustus-uuringud kontrastainega
- UH
  
- Leid: polüübid, invaginatsioon



# Diferentsiaaldiagnoos

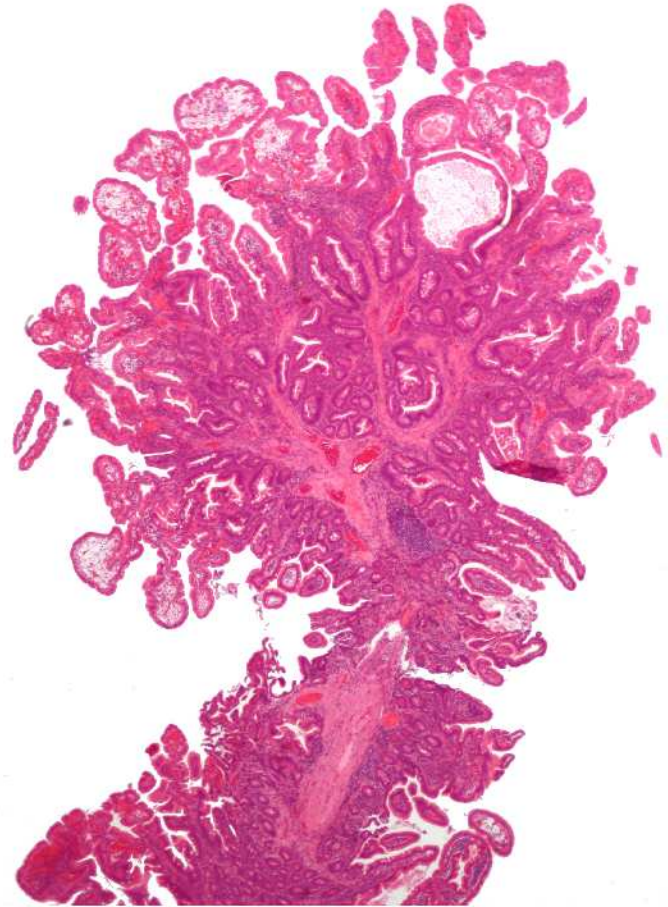
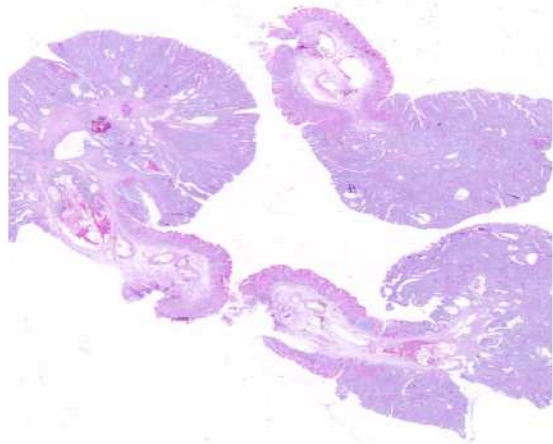


- Juveniilne polüpoos (polüübid ei sisalda silelihaskudet)
- Cowden'i tõbi (polüübid jämesoole rektosigmoidaalosas, AD)
- Cronkhite-Canada sündroom (patsientide keskmine vanus 60 a., ei ole pärilik)
- Addisson'i tõbi <sup>(1)</sup>



# Histoloogia

- Selgelt eristatav teistest polüüpidest
- Silelihasrakkude hüperplaasia
- Epiteeli-saarekesed silelihaskihi sees (2)

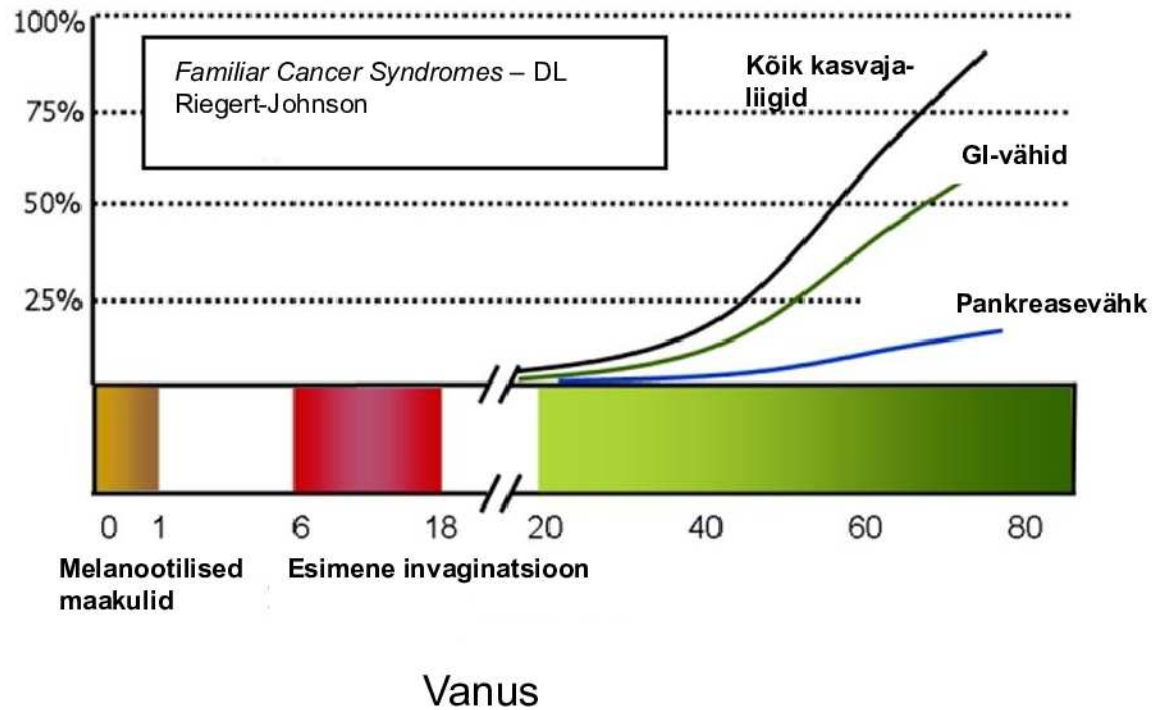


# Kirurgiline ravi



- Vajalik invaginatsioonide lahendamiseks ja polüüpide eemaldamiseks
- Laparotoomia, sooleresektsioon
- Võib viia lühikese soole sündroomini <sup>(1)</sup>
  
- Kasutatakse ka intraoperatiivset endoskoopiat <sup>(2)</sup>

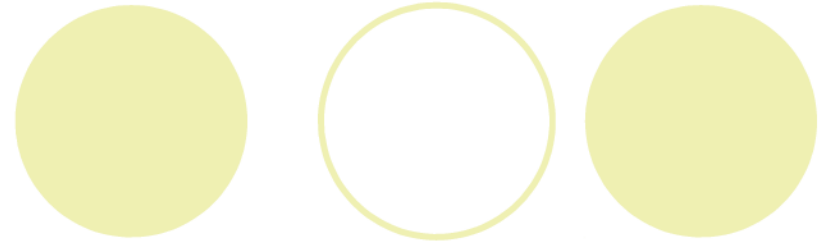
# Peutz-Jegherssi sündroomi kulg



# Jälgimine



- Peensoole – uuring – iga 2 aasta tagant
- Gastroskoopia ja kolonoskoopia - iga 2 aasta tagant
- KT ja/või MRT kõhust – igal aastal
- Vaagna UH (naistel), testiste UH (meestel) – igal aastal
- Mammograafia alates 25ndast eluaastast - igal aastal
- PAP-test – igal aastal <sup>(2)</sup>



**Tänan!**

# Kasutatud kirjandus

1. “Best Cases from the AFIP. Small Bowel Intussusception Secondary to Peutz-Jeghers Polyp” S.L.Rufener, MD; K.Koujok, MD; B.J.LcKenna,MD; M.Walsh, MD. RadioGraphics Jan-Feb 2008
2. “Peutz-Jeghers Syndrome and the Hamartomatous Polyps Syndromes: Radiologic-Pathologic Correlation.” G.J.Cho,MD; K.Berquist,MD; A.M.Schwartz,MD,PhD. RadioGraphics May-June 1997
3. Peutz-Jeghers Syndrome. Medscape reference. S. Mukherjee, Sept 2011
4. Atlas of Genetics and Cytogenetics in Oncology and Haematology
5. [www.peutz-jeghers.com](http://www.peutz-jeghers.com)
6. [www.jeghers.com](http://www.jeghers.com)