

PEUTZ - JEGHERS SENDROMU VE JEJUNAL İNTUSSUSSEPSİYON: BİR OLGUNUN SUNUMU

PEUTZ-JEGHERS SYNDROME AND JEJUNAL INTUSSUSCEPTION : A CASE REPORT

Özer MAKAY

M. Gökhan ÜNSAL

Erhan AKGÜN

Halit OSMANOĞLU

Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Genel Cerrahi Anabilim Dalı, Bornova - İzmir

Anahtar Sözcükler : peutz-Jeghers sendromu, intussussepsiyon, polipektomi**Key Words** : peutz-Jeghers syndrome, intussusception, polypectomy

ÖZET

Peutz-Jeghers sendromu, gastrointestinal sistemde hamartomatöz polipler ve mukokütanöz melanin pigmentasyonu ile karakterize otozomal dominant geçişli kalıtsal bir hastalıktır. Ender görülmekle birlikte bu hastalar, intussepsiyona bağlı barsak obstrüksiyonu ve ileri yaşta gelişebilecek malignite riski nedeniyle ömür boyu yakından takip edilmelidir.

Bu olgu sunumunda 18 yaşında Peutz-Jeghers sendromu tanısı almış ve cerrahi tedavi uygulanmış 33 yaşında erkek hasta sunulmaktadır. Karın ağrısı ve özellikle yemeklerden sonra bulantı-kusma şikayetleri ile başvuran hastanın yapılan enteroklizis tetkikinde jejenumda, her biri 5 cm çaplı polip ve polibe bağlı jejuno-jejunal intussepsiyon saptanması üzerine hastaya laparotomi uygulandı. Manuel redüksiyon ile intussepsiyonu giderilen hastaya uygulanan enterotomi eşliğinde poliplere yönelik polipektomi gerçekleştirildi. Peutz-Jeghers sendromlu hastalarda intestinal intussepsiyon ve buna bağlı olarak iskemi gelişebileceği gözönünde bulundurulmalıdır. Bu durumda erken tanı esastır.

SUMMARY

Peutz-Jeghers syndrome is an autosomal dominant inherited disorder characterized by gastrointestinal hamartomatous polyps in association with mucocutaneous melanocytic pigmentation. Although this syndrome is rare, patient follow-up care should be done a life long since the increased risk for intussusception secondary to bowel obstruction and malignancy in the elderly. This case report presents a 33-year-old male with Peutz-Jeghers syndrome diagnosed at the age of 18. The patient admitted with symptoms like abdominal pain, nausea and vomiting, especially increasing postprandial. Enteroclysis study revealed 2 polyps located in the jejunum, each 4 cm in diameter, and a jejuno-jejunal intussusception, originating from these polyps. A laparotomy was carried out and the intussusception was restored manually. Enterotomy was performed to treat polyps by polypectomy.

It is suggested that patients with Peutz-Jeghers syndrome should also be monitored for intestinal intussusception and bowel ischemia. Early diagnosis is fundamental.

GİRİŞ

Peutz-Jeghers sendromu (PJS), gastrointestinal sistemde hamartomatöz polipler ve mukokütanöz melanin pigmentasyonu ile karakterize otozomal dominant geçişli kalıtsal bir hastalıktır. Lekeler 2-3 mm. çapında, morumturak, melanotik lezyonlardır. En fazla ağız mukozası ve dudaklarda görülür. El ve ayak ayalarının yanı sıra anüs etrafında da oluşabilirler. Polipler genellikle multipl ve saplıdır.

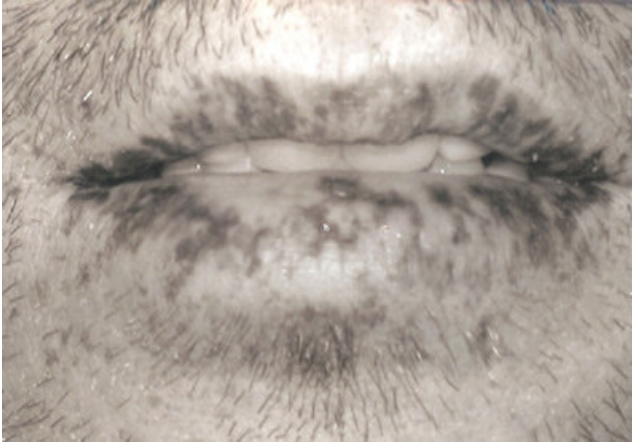
Sıklık sırasına göre jejunum, ileum, mide, duodenum ve kolonda oluşabilirler. Hastalar poliplerin ülserasyonuna bağlı kanama, intussussepsiyona bağlı barsak obstrüksiyonu ve ileri yaşta gelişebilecek gastrointestinal, over ya da meme kanseri riski ile karşı karşıya kalmaktadır.(1) Burada jejunal intussussepsiyon gelişen Peutz-Jeghers sendromlu bir hasta sunulmaktadır. Bu çalışma, oldukça nadir olan Yqs varyasyonlarının prenatal tanıda saptanması durumunda izlenecek sitogenetik analizi ve aileye verilecek olan genetik danışmada bu durumun dikkate alınmasının gerekliliğini vurgulamak amacıyla sunulmuştur.

Yazışma adresi: M. Gökhan ÜNSAL, Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Genel Cerrahi Ana Bilim Dalı, Bornova, İZMİR

Makalenin geliş tarihi : 21.06.2004 ; kabul tarihi : 09.12.2004

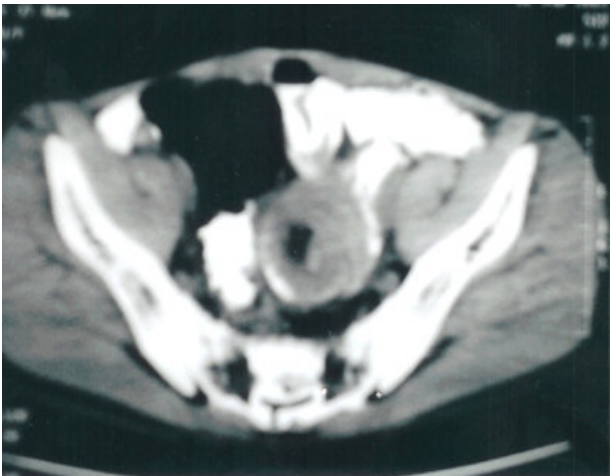
OLGU

Bu olgu sunumunda onsekiz yaşında PJS tanısı almış ve 14 yıl önce başka bir merkezde alt gastrointestinal kanamasına neden olan polipozis koli nedeniyle total kolektomi uygulanmış 33 yaşındaki erkek hasta sunulmaktadır. Olgu 7 yıl önce başlayan, ara sıra ortaya çıkan, yaygın karın ağrısı, bulantı ve kusma yakınmaları nedeni ile başvurdu. Ağrı ve kusmanın özellikle yemeklerden sonra ortaya çıktığı ve yaklaşık 2 saat kadar kolik tarzda devam ettiği öğrenildi. Hastaya, benzer yakınmalar nedeniyle 7 yıl önce başvurduğu dış merkezde saptanan ileal intussussepsiyon nedeniyle parsiyel ileum rezeksiyonu uygulanmıştı. Hastanın yapılan fizik muayenesinde perioral pigmentasyon saptandı (Resim 1).



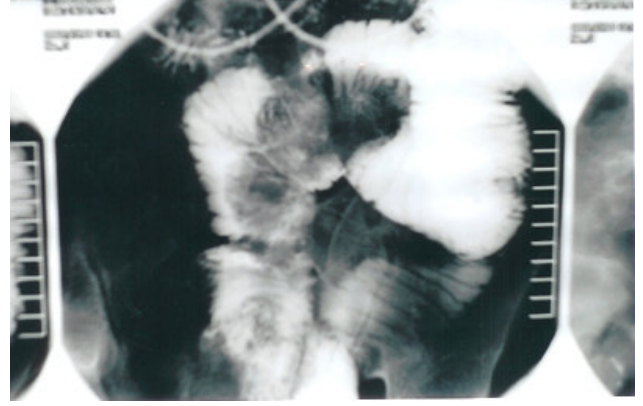
Resim 1. Hutchinson tarafından tarif edilen tipik deri lezyonu: oral mukoza içinde ve dudaklarda siyah pigmentasyonlar izlenmektedir.

Vital bulguları olağan olan hastanın yapılan karın muayenesinde hassasiyet, defans veya rebound mevcut değildi. Hastanın hematokrit, beyaz küre, sedimentasyon, elektrolit değerleri, karaciğer fonksiyon testleri olağan sınırlarda idi. Abdominal bilgisayarlı tomografide jejuno-jejunal intussussepsiyon ile uyumlu görüntü saptandı (Resim 2).



Resim 2. Bilgisayarlı tomografi ve enteroklizis ile polipe bağlı jejuno-jejunal intussussepsiyonu gösterilmektedir.

Manyetik rezonans ve konvansiyonel enteroklizis tetkikinde ise jejunumda 2 adet, her biri 5 cm çaplı polip ve bunların varlığına bağlı 10 cm kadar uzun barsak segmentini tutan jejuno-jejunal intussussepsiyon izlendi (Resim 3).



Resim 3. Bilgisayarlı tomografi ve enteroklizis ile polipe bağlı jejuno-jejunal intussussepsiyonu gösterilmektedir.

Eksploratris laparotomi uygulanan olguya daha önceki operasyonlarda total kolektomi – ileorektostomi ve parsiyel ileum rezeksiyonu uygulandığı saptandı. Treitz ligamanının 40 cm distalinde bulunan 5 cm çaplı polipoid yapının 20 cm'lik segment boyunca invaginasyona neden olduğu gözlemlendi. Yine Treitz ligamanından itibaren 130. cm'de 4 cm çapında saplı polip mevcuttu (Resim 4, 5).



Resim 4, 5. İntussussepsiyonun ve buna neden olan polipin enterotomi öncesi intraoperatif görünümü (manuel redüksiyon öncesi & sonrası).

İntussussepsiyona yönelik invagine segment manuel olarak redükte edildikten sonra enterotomi ile poliplere yönelik polipektomi gerçekleştirildi.

Poliplerin histopatolojik incelemesi sonucu karakteristik hamartomatöz polipler olduğu rapor edildi. Postoperatif dönemde sorunu olmayan hasta şifa ile taburcu edildi.

TARTIŞMA

Peutz-Jeghers sendromu oldukça ender görülen bir hastalıktır. İnsidansı her 120.000 doğumda 1 olarak hesaplanmıştır (1). Günümüzde bu sendroma neden olan gen mutasyonu belirlendiğinden klinisyenler sendromun klinik spektrumunu daha kolay tanımlayabilmektedir (2).

Hastalarda mukokütanöz pigmentasyon görülme oranı yaklaşık %100 iken, ince ve kalın barsakta polip gelişme oranı sırasıyla %50 ve %25 civarındadır (3). Polipozisin yanı sıra bu tür hastalarda görülebilen gastrointestinal patolojilerden biri de intussussepsiyondur. Tekrarlayan intussussepsiyon PJS tanılı hastalarda karın ağrısından sıklıkla sorumludur. Polipler sıklık sırasına göre sıralandığında, en sık ince barsakta (jejunum > ileum), kalın barsakta ve midede görülmektedir (4). Özellikle büyük çaplı, ince ve kalın barsak yerleşimli polipler, saplı polip olmalarından dolayı, kolaylıkla tekrarlayan

invaginasyonlara neden olabilir. Utsunomiya ve arkadaşları, yayınladıkları bir çalışmada PJS'lu hastaların %47'sinde cerrahi girişim gerektiren intussussepsiyon geliştiğini bildirmiştir (5). Erişkin intussussepsiyonu kronik ve nonspesifik yakınmalara neden olduğundan sıklıkla tanıda gecikmeye neden olmaktadır (6). İntussussepsiyon, sırasıyla polipler, geçirilmiş cerrahiye sekonder değişiklikler (hematom, skar dokusu) ve doğumsal anomaliler (fibröz bantlar, Meckel divertikülü) zemininde oluşmaktadır. İntussussepsiyon gelişen hastalarda iskemi veya zeminde gelişebilecek malignite nedenleriyle multipl rezeksiyonlar gerekebilmektedir. Bu yüzden iskemi gelişmeden erken tanı konulması ve zamanında müdahale önem taşımaktadır. Sonuç olarak PJS'lu hastalar tanı konduğu andan itibaren yakından izlenmelidir. Paterlini ve arkadaşlarının yaptığı bir çalışmada semptomatik PJS hastalarının 'tepeden tırnağa' - üst ve alt gastrointestinal sistemin - endoskopik olarak incelenmesi gerekliliği ortaya konmaktadır (7).

Peutz - Jeghers sendromlu hastaların takipleri süresince iskemi ile sonuçlanabilecek parsiyel veya komplet intestinal obstrüksiyon gelişebileceği akılda tutulmalı ve obstrüksiyon semptomlarının varlığında acil tanı ve tedavi uygulanmalıdır.

KAYNAKLAR

1. Linder NM, Greene MH. The concise handbook of family cancer syndromes. J Natl Cancer Inst 1998;90:1039-71
2. Jenne DE, Reimann H, Nezu J ve ark. Peutz-Jeghers syndrome is caused by mutations in a novel serine threonin kinase. Nat Genet 1998;18:38-43
3. Marschall J, Hayes P. Intussusception in a man with Peutz-Jeghers syndrome. CMAJ 2003;168:315-16
4. McGarrity TJ, Kulin HE, Zaino RJ. Peutz-Jeghers syndrome. Am J Gastroenterol 2000;95:596-604
5. Utsunomiya J, Gocho H, Miyanaga T ve ark. Peutz-Jeghers syndrome: its natural course and management. Johns Hopkins Med J. 1975 Feb;136:71-82.
6. Gordon RS, O'Dell KB, Namon AJ ve ark. Intussusception in the adult--a rare disease. J Emerg Med. 1991 Sep-Oct;9:337-42.
7. Paterlini A, Huscher C, Salmi A. Jejunal endoscopic polypectomy in the Peutz-Jeghers syndrome. Endoscopy. 1983 Jul;15:270-1.