

Peutz-Jeghers sendromu

Ahmet Fırat, Bora Peynircioğlu, Ali Ahmetoğlu, Metin Ünsal

A. Fırat, B. Peynircioğlu (E), A. Ahmetoğlu, M. Ünsal
Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyoloji Anabilim
Dalı, Ankara

Peutz-Jeghers sendromu (PJS), gastrointestinal sistemde benign hamartamatöz polipozis ve mukokutanöz pigmentasyona neden olan otozomal dominant bir hastalıktır. Polipler sıklıkla jejunum ve ileumda görülse de duodenum, mide ve kolon da tutulabilir. Polipoid lezyonlarda malign dejenerasyon nadiren izlenebilir. Over, uterus, testis, akciğer, meme, pankreasta ekstraintestinal malignansiler izlenebilir. Bu olgu bildirisinde Peutz Jeghers sendromunun özefagus mide duodenum tetkiki (ÖMD), ince barsak pasaj tetkiki ve abdominal bilgisayarlı tomografi bulguları sunulmuştur.

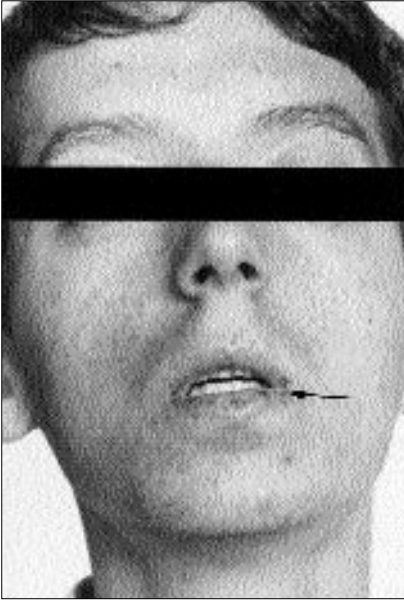
Olgu bildirisi

Yirmi yaşında erkek hasta kramp tarzında karın ağrısı, yüzündeki lekeler, rektal kanama ve halsizlik şikayetleriyle kliniğimize başvurdu. Fiziksel muayenesinde ağız çevresinde ve burnunda kahverengi, mavi renkte çok sayıda pigmente mukokutanöz lezyon izlendi (Resim 1). Sağ üst kadranda hassasiyet mevcut olup karaciğer kosta altında 2 cm ele geldi. Hemoglobini 9 gr/dL idi. Hastanın hikayesinden 9. aylıktan ve 8 ve 9 yaşlarında üç kez opere olduğu ve babasının da invajinasyon sonrası öldüğü öğrenildi. Hastanın klinik izlemi esnasında rektal kanamaları oldu. Üç ünite eritrosit süspansiyonu transfüzyonu yapıldı. ÖMD tetkikinde oral baryum verilmesi sonrasında özofagus normaldi. Mide peristaltizminde yavaşlama ve sekresyon birikimi izlendi. Mide radyogramlarında fundus ile antrum arasında büyük kurvaturde en büyüğü yaklaşık 2 cm çapında farklı boyutlarda polipoid lezyonlar izlendi. Küçük kurvaturde de poliplere ait dolum defektleri mevcuttu (Resim 2A-C). Mide konturları lobüle olarak izlenmekteydi. Duodenumun ikinci kesiminde iki adet polipoid lezyona ait dolum defekti mevcuttu (Resim 3). İnce barsak takip radyogramında ileal ve jejunal segmentlerde 3 adet dolum defekti olarak izlenen poliplere ait görünüm mevcuttu (Resim 4).

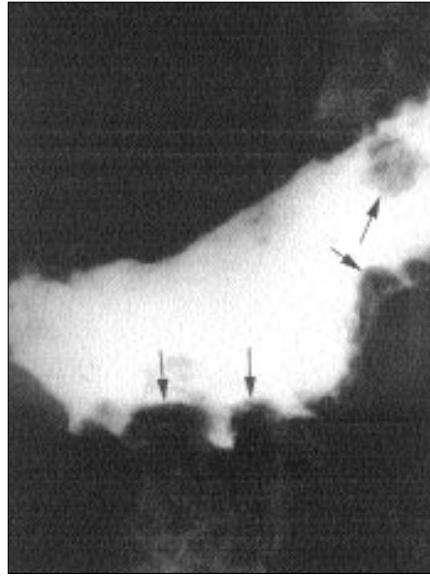
Ekstraintestinal malignansi riskleri düşünülerek yapılan torakoabdominal BT tetkikinde oral ve intravenöz kontrast madde verilmesi sonrasında elde olunan kesitlerde mide fundus, korpus kesiminde, hepatik fleksura ve ileojejunal segmentlerde lümeneye doğru uzanan, kontrast dolu lümeneye daralmaya neden olan yumuşak doku dansitesinde polipoid lezyonlar saptandı (Resim 5). BT tetkikinde ekstraintestinal malignansi izlenmedi.

17. Türk Radyoloji Kongresi'nde (27-31 Ekim 2000, İstanbul) poster bildirisi olarak sunulmuştur.

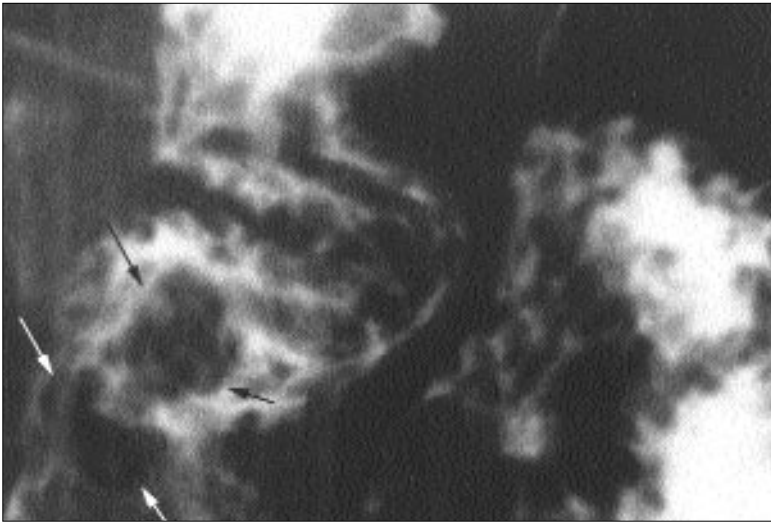
Gelişi: 28.08.2001 / Kabulü: 12.03.2002



Resim 1. Dudakta belirgin olmak üzere perioral alanda ve burunda mavi-kahverengi renkte mukokutanöz pigmentasyonlar (ok).



Resim 2. ÖMD tetkiki. Mide takip radyogramlarında fundus ile antrum arasında en büyüğü büyük kurvatürde yaklaşık 2 cm çapında farklı boyutlarda dolum defekti oluşturan polipoid lezyonlar (oklar).



Resim 3. Duodenumun ikinci kesiminde polipoid lezyonlar (oklar).

Tartışma

PJS otozomal dominant geçişli gastrointestinal sistemde (GİS) hamartomatöz polipozis ve mukokutanöz pigmentasyonla giden, 20-40 yaşlarında izlenen nadir bir hastalıktır. Mukokutanöz lezyonlar en sık dudaklarda izlenmekle birlikte burunda, perioral alanda, bukkal mukozada, parmaklarda izlenebilir. Olgumuzda dudaklarda belirgin olmak üzere perioral alan ve burunda mavi, kahverengi renkte deriden yüksek olmayan mukokutanöz lezyonlar ve sağ üst kadranda ağrı mevcuttu.

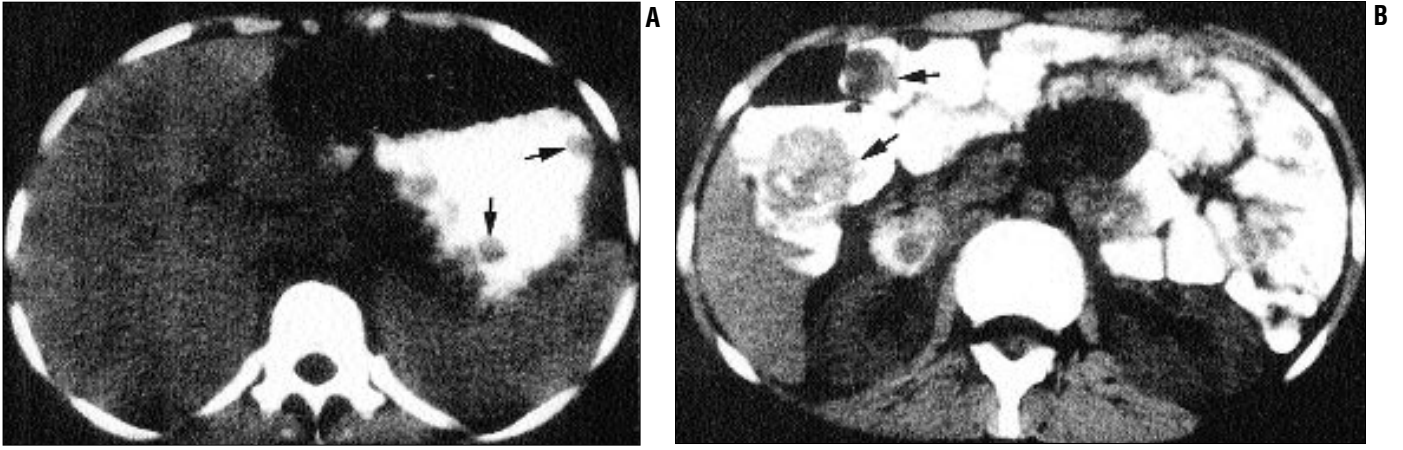
10 yaş öncesi saptanan ince barsak polipleri genellikle hamartomatöz olup PJS'ye aittir (1). GİS'teki polipler sıklıkla jejunum ve ileumda izlense de kolon, rektum, mide, duodenum, apendiks ve özofagusta da izlenebilir. Olgumuzda polipler mide, duodenum, jejunum, ileum ve kolonda izlendi ve apendikte polip yoktu. Poliplerde oluşan ülserasyonlara bağlı hematemez, melena ve poliplerin "leading point" oluşturmasına bağlı invajinasyon izlenebilir. Olgumuz üç kez invajinasyon gelişmesi sonrasında operasyon geçirmiştir. Ayrıca GİS kanamasına

bağlı anemisi mevcuttu. Literatürde duodenal ve proksimal jejunal poliplerin neden olduğu invajinasyon sonrasında biliyer obstrüksiyon tanımlanmıştır (2). Olgumuzda duodenal polipler mevcuttu, ancak biliyer obstrüksiyon izlenmedi.

Perzin ve arkadaşları 1982'de ilk kez PJS'de poliplerden gelişen adenom ve in situ karsinomu tanımladı (3). Günümüzde ise %2-16 arasında poliplerin neden olduğu GİS malignansilerine rastlanmaktadır. Hamartomatöz poliplerde oluşan displaziler ya da adenomlardaki neoplastik değişime bağlı PJS'de adenokarsinomlar gelişebilmektedir. Olgumuzda mide duodenum ve kolondaki poliplerin patolojisi neoplazi ile uyumlu değildi.

PJS'de ekstraintestinal, pankreas, akciğer, meme, uterus, over, testis karsinomları ve multiple myelom gibi malign lezyonlar sık izlenirken üreter, mesane, safra kesesi, paranazal sinüslerde de malignite gelişebilir. Olgumuzda ekstraintestinal malign lezyon yoktu. PJS'li hastaların %95'inde ince barsakta polipoid lezyonlar mevcuttur. Polipler sesil, pediküllü, farklı boyutlarda ve çok sayıda olabilir. Tek olarak görülebileceği gibi, lokal kümelenme de yapabilirler. Bizim olgumuzda da midede büyük kurvatürde çok sayıda polip kümelenmişken, kolon ve ince barsaklarda soliter polipler de mevcuttu. Kuwano ve arkadaşları midede saptadıkları tek hamartomatöz polipoid lezyonu mukokutanöz pigmentasyon ve aile hikayesi olmamasına rağmen parsiyel PJS olarak tanımladı (4). Ancak Nebril ve arkadaşlarının sundukları GİS'te soliter hamartomatöz polip olan hastanın uzun dönem takibinde; mukokutanöz pigmentasyon, GİS'te yeni polip oluşumu, ailede polipozise rastlamamaları nedeniyle GİS'teki soliter polipliti olgularda PJS tanısı konulamayacağını ileri sürmüşlerdir (5).

PJS'de BT ve baryumlu tetkiklerle, GİS'teki polipoid lezyonların yeri, konturları, barsak segmentlerinin çapları, poliplerin neden olduğu invajinasyonun derecesi ve varlığını, ekstraintestinal malignansileri görüntülemek mümkündür. Literatürde PJS'de



Resim 4. Abdominal BT tetkikinde mide fundus, korpus kesiminde (A), hepatic fleksura ve ileojejunal segmentlerde (B) lümene doğru uzanan, kontrast dolu lümende daralmaya neden olan yumuşak doku dansitesinde polipoid lezyonlar (oklar).

enteroklizis, MRG (HASTE sekansı) yöntemlerinin kullandığı yayınlar da mevcuttur (6,7).

Kaynaklar

1. Lappas JC. Benign tumors. In Gore RM, Levine MS, eds. Textbook of Gastrointestinal Radiology. 1 st ed. Philadelphia: W. B. Saunders, 1994; 892-900.
2. Gentile AT, Bickler SW, Harrison MW, Campbell JR. Common bile duct obstruction related to intestinal polyposis in a child with PJS. *Pediatr Surg* 1994; 29:1584-1587.
3. Perzin KH, Bridge MF. Adenomatous and carcinomatous change in the small intestine. *Cancer* 1982; 49:971-983.

CASE REPORT: PEUTZ-JEGHERS SYNDROME

Peutz-Jeghers syndrome is a rare autosomal dominant disease characterized by intestinal polyposis and mucocutaneous pigmentation. We present a case of Peutz-Jeghers syndrome with upper gastrointestinal tract barium examinations and abdominal computerized tomography.

TURK J DIAGN INTERVENT RADIOL 2002; 8:265-267

4. Kuwano H, Tukano H, Sugimachi K. Solitary Peutz-Jeghers type polyp of the stomach in the absence of familial polyposis coli in a teenage boy. *Endoscopy* 1989; 21:188-190.
5. Nebiril BA, Fulgueira LT, Calvo AP, et al. Solitary hamartomatous duodenal polyp; a different entity: report of a case and review of the literature. *Surg Today* 1993; 23:1074-1077.
6. Gourtsoyannis NC, Papakonstantinou O, Bays D, Malamas M. Adult enteric intussusception: additional observation on enteroclysis. *Abdom Imaging* 1994; 19:11-17.
7. Lee JKT, Marcos HB, Semelka RC. MR imaging of the small bowel using the HASTE sequence. *AJR* 1998; 170:1457-1463.