

:: Peutz-Jegherin syndrooma

Orpha number: ORPHA2869

YHTEENVETO

Koko maha-suolikanavan hamartomatoottinen polypoosi, johon liittyvät ihon ja limakalvojen pigmentaatiot. Syndroomaan kuuluu huomattava maha-suolikanavan ja muiden elinten syöpäriski. Huolimatta perheiden välillä nähtävästä oireiden suuresta vaihtelusta polyyppejä alkaa usein esiintyä ensimmäisen 10 vuoden aikana. Polyyppejä voi esiintyä missä tahansa suoliston alueella, mutta useimmiten ohutsuolessa. Muita paikkoja ovat mahalauku, paksusuoli, sieraimet, harvoin munuaisaltaat, virtsarakko ja keuhkot. Vaikka polyyppit ovat hyvänlaatuisia, ne johtavat komplikaatioihin, joita voivat olla suolitukos, suolen tuppeuma, peräsuolen prolapsi, maha-suolikanavan vaikeat verenvuodot ja niihin liittyvä anemia. Adenoomia voi myös esiintyä. Imeväisiässä tai lapsuudessa potilaiden suun, silmien, sierainten, peräaukon ympärille ja posken limakalvoille kehittyä tummansinisiä tai ruskeita pigmenttiläikkiä, joista voi aiheutua psyykkistä stressiä.

Syöpiä esiintyy pääasiassa aikuispotilailla. Niihin kuuluvat paksusuolen ja mahalaukun syöpä (arvioitu elinikäinen riski 50 vuoden ikään mennessä 15 % ja 70 vuoden ikään mennessä 57 %), haimasyöpä (arvioitu elinikäinen riski 5 % 50 vuoden ja 17 % 70 vuoden ikään mennessä) ja rinta- ja munasarjasyöpä naisilla (arvioitu elinikäinen riski 8 % 40 vuoden ja 32 % 60 vuoden ikään mennessä). Naisille voi myös ilmaantua kohdunkaulan pahanlaatuinen adenooma ja tyypilliset, hyvänlaatuiset kohdun sivuelinten molemminpuoliset kasvaimet. Miehillä on suurentunut riski suurisoluisen Sertolin solu-kasvaimeen.

Tauti periytyy autosomissa vallitsevasti ja sen aiheuttaa ituradan mutaatio STK11-geenissä. Tämän kasvurajoitegeenin mutaatioita löytyy 80 %:lta perheistä. Selviä genotyypifenytyypikorrelaatiota ei ole. Yhdessä tutkimuksessa niillä, joilla oli ns. missense-mutaatio, ensimmäisen polyyppin poiston ja muiden oireiden alkua oli huomattavasti myöhäisempi kuin niillä, joilla oli geenin katkaiseva mutaatio tai joilla mutaatiota ei löytynyt. Toisessa tutkimuksessa tätä korrelaatiota ei kuitenkaan nähty.

Diagnoosi perustuu kliinisiin löydöksiin ja voidaan tehdä niillä, joilta löytyy seuraavat oireet:



- Vähintään kaksi histologisesti varmistettua Peutz-Jegher-polyyyppiä
- Yksikin polyyyppi ja tautia suvussa
- Tyypillinen ihon ja limakalvojen pigmentaatio ja tautia suvussa tai
- Yksikin polyyyppi ja tyypillinen ihon ja limakalvojen pigmentaatio.

STK11-geenin molekyyliutkimukset varmistavat diagnoosin. Geenin *de novo*-mutaatioiden osuus mutaatioista ei ole tiedossa. Noin 50 % tapauksista näyttää olevan ainoita suvussa. Sikiödiagnostiikka on mahdollinen perheissä, jossa mutaatio on tunnistettu.

Polyyyppien poistoon, suolentuppeumaan ja syöpiin käytetään tavanomaisia hoitomenetelmiä. Vaikka potilaiden seuranta suositellaan, sen vaikutuksista ei ole tutkittua tietoa. Seurannan tarkoituksena on nuorimmilla potilailla polyyyppien aiheuttamien komplikaatioiden vähentäminen ja vanhemmilla potilailla syöpien havaitseminen. Ennuste riippuu polyyyppien komplikaatioista ja pahanlaatuisten kasvaimien kehittymisestä. Esiintyvyydeksi on USA:ssa arvioitu alle 1/25 000 - 1/300 000.

Asiantuntija:

- Tri Christopher AMOS
- Tri Thomas MCGARRITY
- Tri Asadur TCHEKMEDYIAN
- Tri Chongjuan WEI

Suomenkielinen lyhennetty käännös

- Lääkäritoimittaja Sari Atula, Kustannus Oy Duodecim, Lääkärin tietokannat
- tarkastanut Dos. Riitta Salonen, Orphanet Suomen maakoordinaattori

Last update: December 2013

Translation updated: December 2014

This summary has been translated thanks to the financial support of Duodecim Medical Publications Ltd



Yhteenveto on tarkoitettu vain tiedon jakamiseen eikä se korvaa terveydenhuollon ammattilaisen hoitoa. Tekstiä ei pidä käyttää diagnoosin tai hoidon perusteena.

