

SINDROMUL PEUTZ-JEGHERS



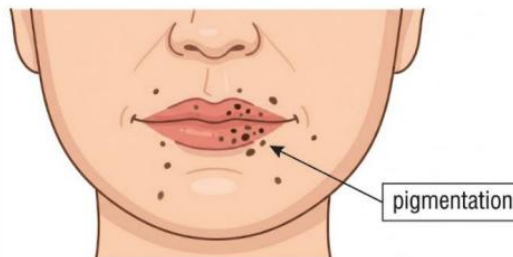
1. Ce este sindromul Peutz-Jeghers?

Sindromul Peutz-Jeghers (PJS) este o afecțiune genetică rară caracterizată prin pete întunecate (pigmentare mucocutană) în interiorul gurii, în special pe buze și în jurul gurii, pe piele și mucoasă. În plus, prezintă un risc ridicat de cancer în mai multe organe din cauza dezvoltării polipilor în sistemul digestiv. Prevalența bolii este între 1:25.000 și 1:280.000.

2. Care sunt simptomele sindromului Peutz-Jeghers?

Descoperiri pe piele:

- În copilărie (de obicei înainte de vârsta de 5 ani), pete albastre închis sau maro (macule) apar pe buze, în jurul gurii, nasului, ochilor și degetelor.
- Majoritatea acestor pete pot dispărea pe parcursul adolescenței și maturității, dar cele din interiorul gurii (mucoasă bucală) sunt de obicei permanente.
- Petele apar de obicei înainte de a suferi probleme intestinale și sunt esențiale pentru diagnosticul precoce.



Polipi stomacali și intestinali:

- Polipi specifici de PJS (hamartoame) sunt adesea observați în intestinul subțire, deși pot fi găsiți și în stomac sau intestinul gros.
- Risc semnificativ: Polipii pot crește și pot provoca sângerări, anemie și o obstrucție periculoasă numită intususcepție (colonoscopie).
- Riscul de intususcepție poate crește până la 44% la 10 ani și până la 50% la 20 de ani.

Riscuri:

- Riscul pe viață de a dezvolta cancer este mai mare la persoanele cu PJS (riscul mediu la vârsta de 70 de ani este de 83%).
- Organe expuse riscului: colon (intestin gros), stomac, pancreas, sân și ovare.

- Pot fi observate și cazuri de cancer ovarian și cervical la femei, precum și tumori testiculare (celule Sertoli) la bărbați (care pot provoca ginecomastie, mărirea sânilor).

3. Cum este diagnosticat sindromul Peutz-Jeghers?

PJS este diagnosticat în următoarele cazuri:

1. Prezența a doi sau mai mulți polipi cu caracteristicile corespunzătoare PJS-ului.
2. Observarea petelor caracteristice (pigmentație) și a unui istoric familial de PJS.
3. Prezența polipilor PJS și a unui istoric familial de PJS.
4. Prezența polipilor PJS împreună cu petele caracteristice.

Diagnostic definitiv: Detectarea mutației în gena STK11 prin teste genetice moleculare de diagnostic.

4. Transmiterea genetică: există un risc pentru familia mea?

Gena responsabilă pentru majoritatea cazurilor de PJS este STK11. Totuși, mutațiile în această genă pot să nu fie identificate la unii indivizi cu PJS, ceea ce indică faptul că pot fi implicate diferite gene sau modificări genetice care nu pot fi identificate cu tehnologia actuală.

- PJS este o boală autosomal dominantă. Prezența unei singure copii defecte a genei STK11 este suficientă pentru a dezvolta boala. Poate apărea atât la bărbați, cât și la femei, fără nicio diferență între genuri. O mamă sau un tată care are PJS are o șansă de 50% să transmită mutația descendenților săi.
- Uneori, poate apărea la un copil dintr-o familie care încă nu a fost afectată (mutație de novo). Deși majoritatea persoanelor diagnosticate cu PJS au un părinte afectat, o proporție mare (aproximativ 17-45%) sunt primul caz diagnosticat cu PJS din familie.
- Toți frații sau surorile unei persoane diagnosticate ar trebui să fie testați.
- Deși poate părea că boala nu este prezentă într-o familie, părinții pot avea simptome foarte ușoare sau pot fi "mozaic" (purători ai schimbării genetice doar în unele celule). În acest caz, riscul pentru descendenți este mai mare decât cel pentru populația generală.

5. Consiliere genetică și plan familial

- Dacă schimbarea genetică prezentă într-o familie este cunoscută, pot fi aplicate teste prenatale sau preimplantaționale (în timpul FIV).
- Modul corect de a evalua riscurile și opțiunile înainte de sarcină este prin consiliere genetică.

6. Riscul de cancer și urmărirea (De ce este important?):

La persoanele cu PJS, riscul de a dezvolta cancer în anumite organe pe parcursul vieții este mai mare decât în populația generală. Un diagnostic timpuriu poate salva vieți.

Organ	Metoda de urmărire	Unitatea relevantă (copii/adulți)	Când ar trebui să începi?
Intestinul gros și colonul	Colonoscopie și endoscopie superioară	Gastroenterologie pediatrică / Gastroenterologie	8 ani (poate fi întrerupt până la 18 ani dacă nu apar probleme)
Intestinul subțire	Endoscopie capsulară sau Entero-RMN	Gastroenterologie pediatrică / Gastroenterologie	8 ani (la fiecare 1-3 ani)
Sân	Examinare clinică și RMN / mamografie	Chirurgie pediatrică / Chirurgie generală	25-30 de ani (la fiecare 6-12 luni)
Pancreas	Ecografie endoscopică sau RMN	Gastroenterologie pediatrică / Gastroenterologie	30-35 de ani (o dată pe an)
Sistemul reproducător feminin	Examinare ginecologică și test Papanicolau	Ginecologie și Obstetrică	18-20 de ani (o dată pe an)
Sistemul reproducător masculin	Examen testicular (monitorizarea modificărilor hormonale)	Chirurgie pediatrică / Urologie	10 ani (o dată pe an)

Strategii de tratament:

- **Polipectomie:** Îndepărtarea polipilor mai mari de 1 cm ca măsură preventivă standard împotriva riscului de intervenție chirurgicală urgentă și a dezvoltării cancerului.
- **Chirurgia:** Se efectuează o intervenție chirurgicală în caz de obstrucție sau suspiciune de cancer.

- Identificarea membrilor familiei care sunt expuși riscului (frați, copii) prin testare genetică este extrem de importantă pentru luarea măsurilor preventive timpurii.

Această broșură este o sursă generală de informații, pregătită cu scopul de a crește gradul de conștientizare asupra sindromului Peutz-Jeghers. Totuși, trebuie menționat că informațiile pe care le conține nu înlocuiesc sfatul, diagnosticul sau tratamentul medical profesional. Monitorizarea sindromului trebuie personalizată, ținând cont de starea de sănătate a persoanei, istoricul familial și profilul genetic.

Metodele și intervalele de screening menționate în această broșură reflectă date standard. Medicul poate varia aceste perioade în funcție de nevoile clinice ale pacientului.

Consultați medicul specialist pentru orice decizii sau proceduri ulterioare legate de sănătatea dumneavoastră.

Realizat de: *Sonia Maria DUMA, Elif ÜNLÜ, Prof. Dr. Fatma SILAN*

REFERINȚE

1. **McGarrity, T. J., Amos, C. I., ve Baker, M. J.** (2021, 2 Eylül). Sindromul Peutz-Jeghers. M. P. Adam, S. Bick, G. M. Mirzaa, vd. (Ed.), GeneReviews içinde. Universitatea din Washington, Seattle.
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1266/>