

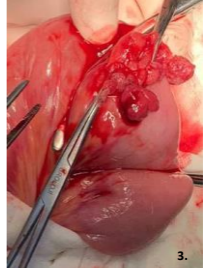
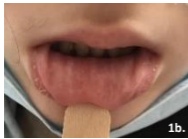
# TANIDA GECİKME YAŞANAN PEUTZ JEGHERS SENDROMLU OLGU SUNUMU

F Ersoy<sup>(1)</sup>, G Erkoç<sup>(1)</sup>, HM Mutuş<sup>(1)</sup>, E Uzun<sup>(1)</sup>, B Aksu<sup>(1)</sup>, H Şeneldir<sup>(2)</sup>, Ç Ulukaya Durakbaşa<sup>(1)</sup>

<sup>(1)</sup> İstanbul Medeniyet Üniversitesi, Göztepe, Prof. Dr. Süleyman Yalçın Şehir Hastanesi, Çocuk Cerrahisi Anabilim Dalı

<sup>(2)</sup> İstanbul Medeniyet Üniversitesi, Göztepe, Prof. Dr. Süleyman Yalçın Şehir Hastanesi, Tıbbi Patoloji Anabilim Dalı

**GİRİŞ:** Peutz Jeghers Sendromu (PJS) nadir görülen genetik bir hastalık olmasına karşın, eşlikçi mukozal lezyonlar ve yol açtığı sindirim sistemi komplikasyonları ile klinisyenler tarafından oldukça iyi bilinen bir durum olarak kabul görünür.



**Resim 1:** Dudak (a) ve ağız içi mukozada (b) hastalığa özgü lentijinler

**Resim 2:** Laparotomide jejunal invajinasyon, redüksiyon

**Resim 3:** Jejunal rezeksiyonda görülen çok sayıda polipoid kitle

**OLGU:** 14 yaşında kız hasta, karın ağrısı ve safralı kusma yakınması ile başvurdu. Fizik bakışında sol üst kadranda hassasiyet ve şüpheli defans mevcuttu. İncelemede dudak mukozasında belirgin bordo-kahverengi lekelenmeler vardı (**Resim 1**). Öyküden kronik anemi nedeniyle dış merkezde izlendiği ve 6 yıl önce kolonoskopi ile rektosigmoid polipektomi yapıldığı öğrenildi. Karın ultrasonografisinde 7 cm'lik bağırsak segmentinde iç içe geçmiş ans görünümü izlendi. Laparotomide jejunojejunal invajinasyon ve jejunum lümeninde çok sayıda palpabl polipoid kitle fark edildi (**Resim 2,3**). Poliplerin en yoğun olduğu 10 cm'lik kısma rezeksiyon anastomoz uygulandı ve iki ayrı seviyede kama rezeksiyon gerçekleştirildi. PJS ön tanısı ile STK11 ve LKB1 gen mutasyonu analizi için örnek gönderildi. İlk ameliyattan 6 hafta sonra, hasta benzer yakınmalarla seyreden invajinasyon ile başvurdu. Laparotomide transvers kolonda kolokolonik invajinasyon saptandı. Kolon lümeninde 5 cm çapında kitle nedeniyle rezeksiyon ve anastomoz uygulandı. Jejunum lümeninde palpe edilen ikinci polip, kama rezeksiyon ile çıkarıldı. Hasta ikinci ameliyat sonrası birinci ayında ve sorunsuzdur. Çıkarılan kitlelerin patolojik incelemesi hamartom ile uyumluydu. Hasta çocuk onkolojisi ve gastroenterolojisi takibine alındı.

**SONUÇ:** PJS'nun prevalansı 1:8.000-1:200.000 doğumdur. Çıplak gözle görülebilir tipik mukozal lezyonlar nedeniyle, tanısının nispeten kolay olduğu düşünülebilir. Ancak, muhtemelen nadir görülen bir hastalık olması nedeniyle, bariz klinik bulguların varlığında dahi tanınasal gecikmeler yaşanabilir. Özellikle mukozal lentijinleri olan çocuklarda sindirim sistemi hamartomları ve kronik anemi alarm bulgusu kabul edilmelidir. İnvajinasyon sık görülen bir başvuru nedenidir.