

# Παρουσίαση περιστατικού σε ασθενή με εγκολεασμό στο σύνδρομο Peutz Jeghers- Προκλήσεις στην διαχείριση



Παπαδόπουλος Κ.<sup>1</sup>; Χαλκιάς Κ.<sup>1</sup>; Γκέκα Θ.<sup>1</sup>; Στεργίου Β.<sup>1</sup>; Ρούλια Π.<sup>1</sup>; Κάτσιος Ν.Ι.<sup>1</sup>; Μανταλόβας Σ.<sup>1</sup>; Ψαρράς Κ.<sup>1</sup>; Σαπαλίδης Κ.<sup>1</sup>  
<sup>1</sup> Γ' Χειρουργική Κλινική, Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο Θεσσαλονίκης ΑΧΕΠΑ ΑΠΘ, Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης

## Περίληψη

Το σύνδρομο Peutz-Jeghers (PJS) είναι μια σπάνια νόσος που απαιτεί μια ολοκληρωμένη προσέγγιση διαχείρισης, με έμφαση στην πρόληψη επιπλοκών από τους γαστρεντερικούς πολύποδες και στη μείωση του αυξημένου κινδύνου καρκίνου που συνδέεται με την πάθηση. Σκοπός της παρούσας μελέτης είναι η αναφορά μιας περίπτωσης 24χρονου ασθενούς, ο οποίος παρουσίασε μια ασυνήθη εκδήλωση οξείας εντερικής απόφραξης, που διαγνωσθηκε ως εγκολεασμός λόγω εκτεταμένων αμαρτωματωδών πολυπόδων, προκαλώντας σημαντικές προκλήσεις στη διαχείριση. Η αρχική εκτίμηση περιλάμβανε κλινική αξιολόγηση, εργαστηριακές εξετάσεις και απεικόνιση. Η αξονική τομογραφία κοιλίας με ενδοφλέβιο σκιαγραφικό ανέδειξε ευρήματα συμβατά με εγκολεασμό του λεπτού εντέρου. Η κολonosκόπηση επιβεβαίωσε τη διάγνωση. Η παρούσα περίπτωση αναδεικνύει τη σημασία της εξέτασης αυτής της διάγνωσης σε ασθενείς με γνωστή γαστρεντερική πολυποδίαση και την ανάγκη για εξατομικευμένες θεραπευτικές προσεγγίσεις

## Εισαγωγή

Το σύνδρομο Peutz-Jeghers (PJS) είναι μία αυτοσωμική επικρατούσα γενετική πάθηση που χαρακτηρίζεται από το σχηματισμό αμαρτωματωδών πολύποδων σε όλο το γαστρεντερικό σωλήνα και από χαρακτηριστικές, μελαγχρωματικές βλάβες στο δέρμα και στους βλεννογόνους, ιδίως γύρω από τα χείλη, το στόμα και τα δάχτυλα. Αυτές οι βλάβες εμφανίζονται συνήθως στην παιδική ηλικία και μπορεί να υποχωρήσουν κατά την εφηβεία. Η επίπτωση του συνδρόμου Peutz-Jeghers εκτιμάται ότι κυμαίνεται από περίπου 1 ανά 8.300 έως 1 ανά 200.000 άτομα, με την οικογενή κληρονομικότητα να αντιπροσωπεύει περίπου το 70% των περιπτώσεων και το υπόλοιπο 30% να οφείλεται σε σποραδικές μεταλλάξεις. Το σύνδρομο προκύπτει κυρίως από κληρονομούμενη μετάλλαξη στο γονίδιο Serine-Threonine Kinase 11 (STK11), ένα ογκοκατασταλτικό γονίδιο που είναι ζωτικής σημασίας για τον έλεγχο του κυτταρικού πολλαπλασιασμού. Οι περισσότεροι γαστρεντερικοί πολύποδες εντοπίζονται στο λεπτό έντερο. Χωρίς έγκαιρη παρέμβαση, τα άτομα με (PJS) διατρέχουν σημαντικά αυξημένο κίνδυνο εμφάνισης πολλαπλών νεοπλασιών, συμπεριλαμβανομένων αυτών του γαστρεντερικού (ΓΕ) σωλήνα, του μαστού, του παγκρέατος και των αναπαραγωγικών οργάνων, συχνά σε νεαρότερη ηλικία σε σύγκριση με τον γενικό πληθυσμό. Η αποτελεσματική διαχείριση απαιτεί δια βίου παρακολούθηση για κακοήθειες και τακτική γαστρεντερική επανεξέταση, δεδομένου ότι οι πολύποδες μπορεί επίσης να προκαλέσουν σημαντικά προβλήματα υγείας όπως απόφραξη ή αιμορραγία, που μερικές φορές απαιτούν χειρουργική επέμβαση. Η διερεύνηση για το (PJS) έχει αυξηθεί με τα χρόνια λόγω της κατανόησης της γενετικής του βάσης και των ενδεχόμενων επιπλοκών του. Οι πρόοδοι στη γενετική διάγνωση επιτρέπουν πλέον την επιβεβαίωση της διάγνωσης τόσο στα προσβεβλημένα άτομα όσο και στα μέλη της οικογένειάς τους που βρίσκονται σε κίνδυνο. Συνεπώς, η έγκαιρη ανίχνευση και η προληπτική αντιμετώπιση, συμπεριλαμβανομένου του τακτικού ενδοσκοπικού ελέγχου και της επιτήρησης για κακοήθεια, αποτελούν πλέον κρίσιμους παράγοντες για τη βελτίωση της πρόγνωσης των ατόμων με (PJS).

## Παρουσίαση Περιστατικού

Πραγματοποιήθηκε εκτενής αξιολόγηση ενός ασθενούς 24 ετών ο οποίος εισήχθη στο νοσοκομείο μας με αναφερόμενο κοιλιακό, διάταση της κοιλιάς, με συνοδό αναστολής αερίων και κοπράνων καθώς και επεισοδίων εμέτου. Ο ασθενής ανέφερε αδυναμία και καταβολή, χωρίς όμως να παρατηρούνται πυρετός ή σημεία συστηματικής φλεγμονής. Ακολούθως υποβλήθηκε σε αξονική τομογραφία κοιλίας (CT scan), η οποία ανέδειξε μεγάλη λοβιακή μάζα μαλακού χαρακτήρα, διαστάσεων 12 x 8,8 x 6,6 εκ. στο τελικό ειλεό και ήπια διάταση του τυφλού και του εγγύς ανιούσας, με αντίστοιχη πολυλοβιακή μορφολογία. Επιπλέον, απεικονίστηκαν στρογγυλές ενδοαυλικές βλάβες στον ειλεό, με διάμετρο 1,2 εκ. και 1,9 εκ. Η εικόνα ήταν συμβατή με εγκολεασμό Εικόνα 1. Τέλος, πραγματοποιήθηκε κολonosκόπηση, η οποία επιβεβαίωσε τη διάγνωση. Λαμβάνοντας υπόψη τα παραπάνω, ο ασθενής υποβλήθηκε σε ερευνητική λαπαροτομία. Κατά την διάρκεια αυτής επιβεβαιώθηκε σημαντική διάταση του τελικού ειλεού έως και το ανιόν κόλον ως αποτέλεσμα εγκολεασμού. Πραγματοποιήθηκε δεξιά ημικολοεκτομή. Επιπλέον, πραγματοποιήθηκε σχολαστική επισκόπηση και ψηλάφηση του λεπτού εντέρου, κατά την οποία εντοπίστηκαν δύο μεγάλοι πολύποδες οι οποίοι αφαιρέθηκαν επιτυχώς με εντεροτομή και εκτομή στη βάση τους. Ο ασθενής ανέχθηκε την χειρουργική επέμβαση, χωρίς να εμφανιστούν επιπλοκές, και έλαβε εξιτήριο την πέμπτη μετεγχειρητική ημέρα.

## Παρουσίαση Περιστατικού

Η ιστοπαθολογική εξέταση ανέδειξε τμήματα βλεννογόνου λεπτού εντέρου με πολυποειδή διαμόρφωση που περιλαμβάνει θηλώδεις και λαχνωτές δομές αναδείχθηκαν στις βαμμένες με αιματοξυλίνη και ηωσίνη. Η επιθηλιακή επένδυση αποτελούνταν από ψηλά κολωνοειδή εντερικά κύτταρα χωρίς σημαντική ατυπία ή μιτωτική δραστηριότητα. Σε ορισμένες περιπτώσεις, δέσμες λείου μυός εκτεινόταν μέχρι την επιφάνεια του βλεννογόνου. Τα ιστολογικά χαρακτηριστικά ήταν συμβατά με αμαρτωματώδη πολύποδα του λεπτού εντέρου και προτάθηκε κλινικοπαθολογική συσχέτιση. Η μακροσκοπική εξέταση επιβεβαίωσε τη διάγνωση του εγκολεασμού στο υπόβαθρο πολυάριθμων (ιδιαίτερα δέκα) μεγάλων πολυπόδων με διαστάσεις από 0,7X0,5X0,4 εκ. έως 7,5X6,5X4 εκ. Η μικροσκοπική εξέταση ανέδειξε την παρουσία πολυπόδων με λαχνώδη, σωληνώδη και θηλώδη αρχιτεκτονική και επένδυση από ψηλά κολωνοειδή κύτταρα. Επιπλέον, συμπαγείς δέσμες λείου μυός διαχωρίζουν τις επιθηλιακές δομές σε διακριτές λοβιακές διαμορφώσεις. Δεν διαπιστώθηκε ατυπία, δυσπλασία ή εισβολή από ανώμαλα κύτταρα. Σύμφωνα με τα κριτηρια του Beggs et.al, δεδομένου του αριθμού των πολυπόδων και των κλινικών δεδομένων, η διάγνωση των αμαρτωματωδών πολυπόδων βασισμένη στην παρουσία συνδρόμου Peutz-Jeghers επιβεβαιώθηκε.

## Συζήτηση

Στη βιβλιογραφία, ο εντερικός εγκολεασμός είναι συχνή και καλά τεκμηριωμένη επιπλοκή του συνδρόμου Peutz-Jeghers, ιδιαίτερα σε παιδιά και νεαρούς ενήλικες. Η περίπτωση μας ανταποκρίνεται στη βιβλιογραφική περιγραφή όσον αφορά την κλινική εικόνα, τη διαδικασία διάγνωσης και τη χειρουργική αντιμετώπιση, διαφέρει όμως λόγω του πολύ μεγάλου μεγέθους του προπορευόμενου πολύποδα (12 εκ.), που αποτελεί σχετικά σπάνια παρατήρηση σε ασθενείς με PJS. Πολύποδες  $\geq 1$  εκ. ευθύνονται συχνά για επιπλοκές, ενώ αναφορές για πολύποδες άνω των 5 εκ. είναι σπάνιες. Οι αμαρτωματώδεις πολύποδες, αν και συνήθως καλοήθεις, μπορεί να οδηγήσουν σε αιμορραγία, αναίμια, εντερική απόφραξη, ισχαιμία και διάτρηση, και εντοπίζονται σε όλο το γαστρεντερικό σωλήνα, ενώ σπάνια εμφανίζονται στο αναπνευστικό ή ουροποιητικό. Η οξεία απόφραξη γαστρεντερικού, όπως ο εγκολεασμός, αποτελεί άμεσο και επείγον κίνδυνο για τα άτομα με PJS· ωστόσο, αποτελεί μόνο μέρος των κινδύνων για αυτούς τους ασθενείς. Το σημαντικότερο μακροχρόνιο πρόβλημα είναι ο αυξημένος κίνδυνος για γαστρεντερικές και μη-γαστρεντερικές κακοήθειες, που διαρκεί καθ' όλη τη ζωή και απαιτεί συνεχή παρακολούθηση.

## Συμπεράσματα

Η αντιμετώπιση του PJS επικεντρώνεται στην παρακολούθηση με στόχο την έγκαιρη ανίχνευση κακοηθειών και αφαίρεση πολυπόδων. Οι στρατηγικές περιλαμβάνουν τακτικό έλεγχο για καρκίνους του γαστρεντερικού, του μαστού και άλλων οργάνων, καθώς και αφαίρεση πολυπόδων μέσω ενδοσκοπικής ή χειρουργικών επεμβάσεων, ώστε να προληφθούν επιπλοκές όπως ο εγκολεασμός. Η πρόγνωση ποικίλλει ανάλογα με τον χρόνο ανίχνευσης, ωστόσο η δια βίου παρακολούθηση είναι καθοριστική για τη βελτίωση της επιβίωσης και τη διαχείριση του κινδύνου κακοήθειας.

## Αναφορές

- Gorji L, Albrecht P. Hamartomatous polyps: Diagnosis, surveillance, and management. World J Gastroenterol. 2023 Feb 28;29(8):1304-1314. doi: 10.3748/wjg.v29.i8.1304. PMID: 36925460; PMCID: PMC10011967.
- Latchford A, Cohen S, Auth M, Scaillon M, Viala J, Daniels R, Talbotec C, Attard T, Durno C, Hyer W. Management of Peutz-Jeghers Syndrome in Children and Adolescents: A Position Paper From the ESPGHAN Polyposis Working Group. J Pediatr Gastroenterol Nutr. 2019 Mar;68(3):442-452. doi:10.1097/MPG.0000000000002248. PMID: 30585892.



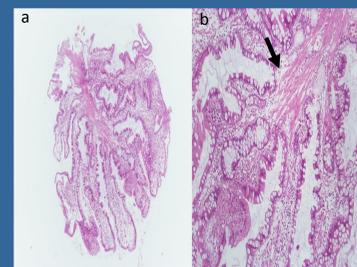
**Figure 1.** Αξονική τομογραφία κοιλίας με εικόνα εγκολεασμού



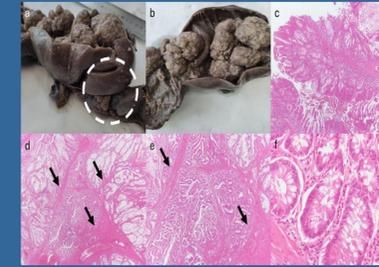
**Figure 2.** Εγκολεασμός λεπτού εντέρου διεγχειρητικά



**Figure 3.** Αφαιρεθείς αμαρτωματώδης πολύποδας.



**Figure 4.** Βλεννογόνος με θηλώδη και λαχνωτή αρχιτεκτονική. β) Δυσπλασία δεν παρατηρήθηκε.



**Figure 5.** α, β) Πολυάριθμοι και μεγάλοι μεγέθους πολύποδες. γ) Η Πολύποδες με λαχνωτές, σωληνώδεις και θηλώδεις δομές. δ, ε) Δενδριτικό πρότυπο από συμπαγείς λείες μυϊκές δεσμίδες, λοβιακού τύπου στις επιθηλιακές δομές. στ) Χωρίς ατυπία ή μιτωτική δραστηριότητα

## Επικοινωνία

Παπαδόπουλος Κωνσταντίνος M.D, Ms  
 Γ' Χειρουργική Κλινική, ΑΧΕΠΑ  
 Email: drkonstantinospap1995@gmail.com  
 Phone: 6949122217  
 Website: