

Tridesetsedmogodišnje praćenje Pojc-Jegersovog sindroma kroz tri generacije

Marijola Mojsilovic¹, Vuka Katic², Ivan Ilić², Biljana Radovanovic³, Bratislav Petrović³, Miodrag Lazić⁴, Marijana Krstić⁵

¹Univerzitet u Nišu, Medicinski fakultet, Institut za histologiju i embriologiju, Niš, Srbija

²Centar za patologiju i patološku anatomiju, Klinički centar Niš, Niš, Srbija

³Klinika za gastroenterologiju i hepatologiju, Klinički centar Niš, Niš, Srbija

⁴Klinika za hirurgiju, Klinički centar Niš, Niš, Srbija

⁵Klinika za dečju hirurgiju, Klinički centar Niš, Niš, Srbija

SAŽETAK

Pojc-Jegersov (Peutz-Jeghers) sindrom (PJS) je redak genetski poremećaj sa autozomno-dominantnim plejotropnim nasleđivanjem, promenljivom penetrantnošću i karakterističnim znacima bolesti, koji predisponira obolele na povećani rizik od dobijanja karcinoma, naročito organa gastrointestinalnog trakta i dojke. Kod postojanja familijarnog PJS-a je zbog genetske prirode bolesti utvrđena multiplikacija simptoma kod članova porodice iz različitih generacija.

U radu je prezentovana porodična istorija, umnožavanje simptoma PJS-a, kliničke manifestacije i patohistološki nalaz bolesti kod obolelih članova porodice iz tri generacije.

Tokom 37 godina praćenja nađeni su različiti simptomi prisustva PJS-a, od samo mukokutanih pigmentacija, ali bez kliničkih manifestacija bolesti (otac), i sa melaninskom hiperpigmentacijom i hamartomatoznom gastrointestinalnom polipozom (njegova ćerka i njen sin).

Klinički znaci suspekti na postojanje komplikacija PJS-a, tj karcinoidni sindrom sa vodenim dijarejama, praćenim opstipacijama kod obolelih, majke i sina, hirurški su i patohistološki potvrđeni. Nađeno je prisustvo polipa sa hamartomskom strukturom i utvrđena hiperplazija hromogranin-pozitivnih (EC i L) i serotonin pozitivnih (EC) ćelija. Osim hamartomskih polipa nađen je i jedan tubularni adenom sa niskim stepenom displazije bez maligne transformacije

Autori naglasavaju važnu ulogu hiperplazije endokrinih ćelija gastrointestinalnog trakta, ne samo sa aspekta boljeg razumevanje pojave kliničkih simptoma i rasta PJ polipa, nego i zbog moguće primene anti-hormonske terapije ovih pacijenata u budućnosti.

Ključne reči: Pojc-Jegersova polipoza, hiperplazija endokrinih ćelija gastrointestinalnog trakta, imunohistohemija