

Casi contributivi



STORIA DI UNA FAMIGLIA CON SINDROME DI PEUTZ-JEGHERS: IMPORTANZA DELLO SCREENING STRUMENTALE ANCHE NEI SOGGETTI ASINTOMATICI

Susanna Centuori*, Stefano Martellosi*, Lydie Ammar**

*Clinica Pediatrica, **Servizio di Radiologia, IRCCS "Burlo Garofolo", Università di Trieste

REPORT ON A FAMILY WITH PEUTZ-JEGHERS SYNDROME: THE IMPORTANCE OF INSTRUMENTAL SCREENING IN NON SYMPTOMATIC SUBJECT

Key words Peutz-Jeghers syndrome (PJS), Management

Summary Report on two brothers with PJS and a positive family history. The first one symptomatic from when was 16 months; the second one asymptomatic underwent to EGDS when fifteen and after endoscopic removal of 6 polyps (the biggest >3 cm) develop hemorrhagic shock symptoms. An early application of surveillance programs to non symptomatic subject also is important, especially if a significant family history is present.

Introduzione - La sindrome di Peutz-Jeghers (PJS) è una rara malattia genetica a trasmissione autosomica dominante. La sua incidenza è stata stimata fra 1: 25.000 e 1:50.000, ma è ancora incerta. Recentemente, è stato individuato un difetto correlato a livello del gene STK11 (LKB1), localizzato sul cromosoma 19p13, che determina la mancata produzione di una proteina (serina-treonina chinasi), capace di sopprimere la proliferazione cellulare. È caratterizzata dalla presenza di polipi amartomatosi (non solo gastrointestinali), pigmentazioni mucocutanee (di colore blu-marron scuro, localizzate attorno a bocca, occhi, narici, nella regione perianale, sulla mucosa buccale e, a volte, sulle dita), precoce insorgenza di neoplasie maligne intestinali ed extraintestinali (pancreas, polmone, seno, ovaie, testicoli) che, assieme alle complicanze meccaniche dei polipi, limitano la sopravvivenza media dei soggetti affetti.

I casi - Due fratelli con storia familiare positiva per PJS (padre con poliposi diffusa a stomaco e intestino, successivamente deceduto per carcinoma pancreatico).

Fratello, 16 mesi. Episodio di rettorragia, preceduto da dolori addominali e diarrea con sangue nelle feci. Clisma a doppio contrasto: polipo alla flessura splenica del colon. Rimozione in colonscopia. Istologia: amartoma. Ecografie stomaco e vescica: negative.

8 anni. Giunto all'osservazione per sintomi correlati a una ectasia emorroidaria. Comparsa delle lentigo al labbro inferiore. Alla pancoloscopia presenza di due piccole rilevatezze sessili (1-2 mm) al discendente prossimale e al trasverso medio. Alla EGDS: numerosi

piccoli polipi gastrici, prevalentemente sessili; tre più rilevati congesti con corto peduncolo. Non anemia. Programma: controllo trimestrale emocromo e sangue occulto; controllo endoscopico dopo un anno per eventuali resezioni.

9 anni. Riferita la presenza di dolori addominali periombelicali; in terapia marziale, sideremia 27-40 mcg/dl, emocromo nella norma, debole positività del sangue occulto all'ultimo controllo. Al ricovero: ferritinemia 7 mcg/l, sideremia 45 mcg/dl, emocromo nella norma. EGDS: 6-7 polipi gastrici pedunculati >5 mm, 15-20 più piccoli; due con erosione all'apice. Colonscopia: negativa. Clisma del tenue: due-tre polipi digiunali, uno di 3 cm. Ecografia epato-bilio-pancreatica e vescicale: negativa. Asportazione con ansa diatermica di circa 15 polipi gastrici con istologia: sempre amartoma. Successivamente asportazione di 10 polipi digiuno-ileali con endoscopia intraoperatoria e riscontro sul tavolo operatorio di invaginazione ileo-ileale.

Sorella, 7 anni. Lentigo periorali, asintomatica. Ecografia addome con clisma ad acqua, ecografia stomaco e vescica con esito negativo.

15 anni. Sempre asintomatica; controlli annuali di emocromo, sideremia, sangue occulto nelle feci, nella norma. All'EGDS presenza di 15-20 polipi gastrici di varie dimensioni, di cui uno di 1-2 cm con superficie sanguinante e con istologia amartomatosa. Colonscopia: negativa. Clisma del tenue, ecografia epato-bilio-pancreatica e vescicale: negativi. Intervento di resezione con ansa diatermica di 6 polipi gastrici di cui uno >3 cm; omeprazolo ev e acido tranexanico. Il giorno dopo emorragia gastrointestinale con rapida anemizzazione e segni di shock regrediti con la terapia del caso. Al controllo endoscopico: due tappi di fibrina, uno nella sede del polipo più grande.

Il contributo - Non è stata ancora determinata una strategia ottimale di sorveglianza che tenga conto dei costi e benefici in individui con PJS asintomatici. Tuttavia, secondo gli schemi proposti, un programma di sorveglianza strumentale andrebbe iniziato precocemente a carico di tutti i distretti interessati dalla malattia (a 10 anni per l'apparato gastroenterico), anche in assenza di sintomi suggestivi. Dalla storia della sorella viene sottolineata l'importanza dell'applicazione precoce di un programma di sorveglianza strumentale anche ai pazienti PJS asintomatici, diagnosticati sulla base della familiarità, in particolare in presenza di una storia familiare significativa. Nel caso specifico, l'intervento di rimozione attuato su polipi più piccoli avrebbe limitato il rischio di emorragia.

L'attuale atteggiamento terapeutico consiste nel rimuovere subito il maggior numero di polipi possibile allo scopo di limitare il rischio di complicanze meccaniche, emorragiche e di una trasformazione maligna (la formazione di nuovi polipi sembra ridursi con l'età). Nel caso del fratello, nessun tempo doveva trascorrere tra la prima individuazione e la rimozione dei polipi gastrici.

Sommario delle pagine elettroniche



Casi contributivi

• Storia di una famiglia con sindrome di Peutz-Jeghers: importanza dello screening strumentale anche nei soggetti asintomatici

Appunti di terapia (G. Bartolozzi)

- Gli oppioidi per bocca nel trattamento del dolore acuto e cronico
- Aspirina nella prevenzione degli adenomi del colon e del retto
- Adefovir dipivoxil nel trattamento dell'epatite B cronica antigene positiva

Avanzi (T. Gerarduzzi)

- Rischio di progressione nei bambini sieropositivi per HIV trattati o meno con AZT
- La gestione del dolore nel bambino
- Infusione di morfina nei neonati pretermine ventilati
- Curare l'OMA con l'osservazione iniziale

Caso clinico interattivo (M. Lazzerini)

- Diabete insulino-dipendente in fase di cattivo controllo

Presentazioni di Power Point (R. Bortolus, L. Ronfani)

- Acido folico nella prevenzione dei difetti del tubo neurale e di altre malformazioni congenite

Pediatrica per immagini (D. Cimino, R. Genovese)

- Due casi singolari di varicella

I seminari degli specializzandi

(A. Gagliardo, T. Gerarduzzi, S. Minisini, E. Neri)

- I FANS in pediatria

Appunti di viaggio (E. Michelin)

- Madagascar

Il dibattito è aperto

- Le indicazioni all'adenotonsillectomia