

Informatie over het Peutz-Jeghers Syndroom (PJS)

Wat is het Peutz-Jeghers Syndroom (PJS)?

PJS is een zeldzame erfelijke aandoening. De belangrijkste kenmerken van PJS zijn pigmentvlekjes en darmpoliepen (zogenoemde hamartomen). De pigmentvlekjes komen voor op de lippen, het wangslimvlies en soms ook op vingertoppen en tenen of op het genitaal. Ze ontstaan op de kinderleeftijd en vervagen vaak bij het ouder worden. De poliepen ontstaan vaak ook op de kinderleeftijd, met name in de dunne darm. Ze kunnen ernstige buikpijn, bloedarmoede en darmafsluiting (invaginatie) veroorzaken. Het risico op een invaginatie is ongeveer 50% voor de leeftijd van 20 jaar.

PJS gaat op volwassen leeftijd gepaard met een verhoogd risico op kanker. Voor mannen en vrouwen is er een verhoogd risico op kanker van de dikke darm, dunne darm, maag en alvleesklier. Ook lijkt longkanker wat vaker voor te komen. Voor vrouwen is er daarnaast een verhoogd risico op borstkanker en tumoren van de eierstokken en baarmoeder(hals).

Op de kinderleeftijd komt heel soms een hormoonproducerende tumor van de zaadbalk of eierstok voor, die kan leiden tot een vervroegde pubertijd.

Niet iedereen met PJS heeft dezelfde verschijnselen. De ernst van de aandoening en de leeftijd waarop verschijnselen ontstaan kunnen (ook binnen een familie) sterk verschillen.

Welke medische adviezen zijn er?

De volgende controleadviezen gelden momenteel:

- Vanaf 10-jarige leeftijd jaarlijks controle door een kinderarts, inclusief onderzoek (palpatie) van de zaadballen bij jongens en controle op bloedarmoede (Hb-bepaling).
- Vanaf 10-jarige leeftijd iedere 2-3 jaar onderzoek van de dunne darm (door middel van zogenoemde Video-Capsule-Endoscopie (VCE) of MRI-enteroclyse, zo nodig aangevuld met dubbel-ballon enteroscopie).
- Vanaf 20-jarige leeftijd iedere 2-5 jaar onderzoek van de maag en twaalfvingerige darm (door middel van gastroduodenoscopie).
- Vanaf 25-jarige leeftijd iedere 2-5 jaar onderzoek van de dikke darm (door middel van colonoscopie).
- Vanaf 25-jarige leeftijd bij vrouwen jaarlijks borstcontrole (door middel van MRI-scan, vanaf 30-jarige leeftijd aangevuld met mammografie (halfjaarlijks om en om)).
- Vanaf 25-jarige leeftijd bij vrouwen jaarlijks gynaecologisch onderzoek (door middel van transvaginale echografie, cervix cytologie en CA125 bepaling (en eventueel pipelle)
- Daarnaast is onderzoek van de alvleesklier in wetenschappelijk studieverband mogelijk (door middel van een MRI-scan en/of endo-echografie).

Alle bovengenoemde adviezen zijn gebaseerd op de praktijkervaringen van deskundigen.

Er is nog weinig wetenschappelijk onderzoek verricht naar de effectiviteit van deze controles.

Wat is de oorzaak?

PJS wordt veroorzaakt door een DNA-afwijking in het STK11-gen.

Hoe erft PJS over?

PJS erft autosomaal dominant over. Bij deze vorm van overerving kunnen zowel mannen als vrouwen zijn aangedaan. Kinderen van een ouder met PJS hebben ieder een kans van 50% (1 op 2) om de aanleg voor de aandoening te erven. Dit geldt voor zowel zonen als dochters.

Wat betekent dit voor familieleden?

Kinderen van personen met PJS hebben 50% kans om de aanleg voor de ziekte bij zich te dragen. Broers en zussen van personen met PJS hebben alleen 50% kans op de aanleg als één van de ouders ook PJS heeft (gehad). PJS kan ook bij iemand nieuw ontstaan, in dat geval is de kans op de aanleg voor broers en zussen erg klein.

Voor erfelijkheidsadvies en onderzoek kunnen familieleden zich door hun huisarts laten verwijzen naar een polikliniek klinische genetica.

Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?

Algemene informatie over een erfelijke aandoening en kinderwens staat op <https://erfelijkheid.nl/kinderwens/wat-als-je-een-erfelijke-ziekte-kunt-doorgeven>.

Voor informatie over de kans op herhaling en de mogelijkheden bij een kinderwens kan een afspraak worden gemaakt bij een polikliniek klinische genetica.

Waar vind ik meer informatie?

Voor meer informatie kunt u terecht op de volgende websites: <https://erfelijkheid.nl/ziektes/peutz-jeghers-syndroom> en www.kanker.nl .

Er is een patiëntenvereniging voor PJS, de Stichting Lynch Polyposis.

U kunt deze bereiken via telefoonnummer 030 - 291 60 90, e-mail: info@lynch-polyposis.nl en www.lynch-polyposis.nl .