

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 uitwendige genitaal. Ze ontstaan op de kinderleeftijd en vervagen vaak bij het ouder worden.

De poliepen ontstaan vaak ook op de kinderleeftijd, vooral 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.

Mensen met PJS hebben een verhoogde kans op kanker. Voor mannen en vrouwen is er een verhoogde kans op kanker van de dikke darm, dunne darm, maag en alveesklie. Ook lijkt longkanker wat vaker voor te komen. Voor vrouwen is er ook een verhoogde kans op borstkanker en tumoren van de eierstokken en baarmoeder(hals). Op de kinderleeftijd komt heel soms een hormoonproducerende tumor van de testis of eierstokken voor, die kan leiden tot een vervroegde puberteit.

Niet iedereen met PJS heeft dezelfde verschijnselen. De ernst van de aandoening en de leeftijd waarop verschijnselen ontstaan kan sterk verschillen. Ook bij mensen in dezelfde familie.

Welke medische adviezen zijn er?

Regelmatige controles hebben als doel kanker en andere gezondheidsproblemen vroeg te ontdekken. Als kanker vroeg ontdekt wordt, is de kans op genezing meestal groter.

Voor mensen met PJS gelden de volgende controleadviezen:

- Vanaf 8 jaar jaarlijks controle door een kinderarts, met controle op bloedarmoede (Hb-bepaling) en bij jongens onderzoek (palpatie) van de zaadballen.
- Vanaf 8 jaar één keer in de 1-3 jaar onderzoek van de dunne darm met Video-Capsule-Endoscopie (VCE) of MRI-enteroclyse. Zo nodig aangevuld met dubbel-ballon enteroscopie.
- Vanaf 8 jaar onderzoek van de maag en twaalfvingerige darm met een gastroduodenoscopie. Als er poliepen zijn vanaf dan één keer in de 1-3 jaar dit onderzoek herhalen. Als er bij het eerste onderzoek geen poliepen zijn vanaf 18 jaar één keer in de 1-3 jaar een gastroduodenoscopie.
- Vanaf 8 jaar inwendig onderzoek van de dikke darm met een colonoscopie. Als er poliepen zijn vanaf dan één keer in de 1-3 jaar dit onderzoek herhalen. Als er bij het eerste onderzoek geen poliepen zijn vanaf 18 jaar één keer in de 1-3 jaar een colonoscopie.
- Voor vrouwen vanaf 25 jaar jaarlijks borstcontrole. Van 25 tot 60 jaar jaarlijks een MRI-scan en jaarlijks contact met de polikliniek chirurgie (mammapoli). Tussen 40 en 60 jaar ook één keer in de twee jaar een röntgenfoto van de borsten (mammografie). Van 60 tot 75 jaar jaarlijks een mammografie voor vrouwen met borstdichtheid A of B. Of het ene jaar een mammografie en het andere jaar een MRI-scan voor vrouwen met borstdichtheid C of D.

- Voor vrouwen vanaf 25 jaar jaarlijks gynaecologisch onderzoek met een uitstrijkje en eventueel een transvaginale echo.
- Onderzoek van de alvleesklier door middel van een MRI-scan en/of endo-echografie. Op dit moment wordt dit alleen in studieverband gedaan.

Alle bovengenoemde adviezen zijn gebaseerd op 'expert-opinion', omdat er nog niet genoeg onderzoek gedaan is naar de effectiviteit van deze controles. De controles kunnen het beste gedaan worden in een ziekenhuis met ervaring met deze aandoening (een expertise centrum).

Het is belangrijk om bij klachten eerder onderzoek te laten doen en niet te wachten tot de volgende controle.

Wat is de oorzaak van PJS?

PJS wordt veroorzaakt door een verandering (mutatie) in het STK11-gen.

Hoe erft PJS over?

Mannen en vrouwen kunnen een STK11-mutatie hebben en deze doorgeven aan hun kinderen. Elk kind van een ouder met een STK11-mutatie heeft een kans van 50% (1 op 2) om deze mutatie ook te hebben. Dit geldt voor zonen en voor dochters.

Wat betekent dit voor familieleden?

Kinderen van iemand met een STK11-mutatie hebben 50% kans om deze mutatie ook te hebben. Iemand met een STK11-mutatie kan deze mutatie van een van zijn ouders gekregen hebben. Broers en zussen hebben dan 50% kans om de mutatie ook te hebben. Het kan ook dat een STK11-mutatie bij iemand nieuw ontstaan is. Dan is de kans dat broers en zussen de mutatie hebben heel klein.

Voor erfelijkheidsadvies en DNA-onderzoek kunnen familieleden zich door hun (huis)arts 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 de mogelijkheden bij een kinderwens kan een afspraak worden gemaakt bij een polikliniek klinische genetica.

Waar vind ik meer informatie?

Meer informatie over PJS vindt u op <https://www.erfelijkheid.nl/ziektes/peutz-jeghers-syndroom>.

Algemene informatie en een filmpje (beeldverhaal) over een erfelijke aanleg voor kanker zijn te vinden op <https://erfelijkheid.nl/erfelijk/kanker-erfelijk>.

Patiëntenvereniging en lotgenotencontact: www.kankerindefamilie.nl.

Informatie over een gezonde leefstijl en de rol hiervan bij kanker staat op de website van het KWF: <https://www.kwf.nl/kanker-voorkomen>.