

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 kunnen vervagen bij het ouder worden. De poliepen ontstaan vaak ook vanaf 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), met name het zogenaamde adenoma malignum. Op de kinderleeftijd komt heel soms een hormoonproducerende tumor van de zaadbal 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 8-jarige leeftijd jaarlijks controle door een kinderarts, inclusief onderzoek (palpatie) van de zaadballen bij jongens.
- Vanaf 8-jarige leeftijd onderzoek van de dunne darm (door middel van zogenoemde Video-Capsule-Endoscopie (VCE) of MRI-enteroclyse, zo nodig aangevuld met dubbel-ballon enteroscopie) iedere 1-3 jaar afhankelijk van bevindingen.
- Op 8-jarige leeftijd onderzoek van de maag en twaalfvingerige darm (doormiddel van gastroduodenoscopie). Bij poliepen iedere 1-3 jaar gastroduodenoscopie afhankelijk van bevindingen. Indien er geen poliepen zijn vanaf 18 jaar onderzoek iedere 1-3 jaar.
- Op 8-jarige leeftijd onderzoek van de dikke darm (door middel van colonoscopie). Bij poliepen iedere 1-3 jaar colonoscopie afhankelijk van bevindingen. Indien er geen poliepen zijn vanaf 18 jaar onderzoek iedere 1-3 jaar.
- Bij klachten dient eerder onderzoek plaats te vinden en niet de reguliere controle afgewacht te worden
- Vanaf 25-jarige leeftijd bij vrouwen borstcontrole door middel van MRI-scan iedere 1,5 jaar, vanaf 60-jarige leeftijd mammografie iedere 2 jaar (vanaf 40 kan ook jaarlijks MRI en mammografie afgewisseld worden tpt 60 jaar).
- Vanaf 25-jarige leeftijd bij vrouwen jaarlijks gynaecologisch onderzoek (door middel van een uitstrijkje met cervix cytologie, ook indien HV-negatief, en op indicatie transvaginale echografie).

- Daarnaast is vanaf 40 jaar 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 en de adviezen kunnen daarom in de toekomst wijzigen. Het verdient de voorkeur dat de controles in een expertise centrum worden verricht.

Wat is de oorzaak?

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

Hoe erft PJS over?

PJS erft autosomaal dominant over. 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. In principe wordt DNA onderzoek bij kinderen verricht rond 8 jaar, tenzij er aanleiding is dit eerder te doen.

Wat zijn de mogelijkheden bij een kindervens?

Algemene informatie over een erfelijke aandoening en kindervens 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 kindervens 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/peutzjehers-syndroom>.

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.