

Aktuelle Labordiagnostik

März 2006

Peutz-Jeghers-Syndrom

Klinische Relevanz

Beim Peutz-Jeghers-Syndrom (PJS, Polyposis intestinalis II) handelt es sich um eine hamartomatöse Polyposis des Gastrointestinaltraktes. Die gehäuft auftretenden Polypen sind vorwiegend im Dünndarm lokalisiert, bilden sich bereits im ersten Lebensjahrzehnt und können in ihrer Größe erheblich variieren. In der Mehrzahl der Fälle manifestiert sich das Peutz-Jeghers-Syndrom zwischen dem 20. und 30. Lebensjahr. Typische Symptome sind intestinale Blutungen, kolikartige Bauchschmerzen, Obstruktion, Invagination, Ulzeration oder sekundäre Anämie. Häufig kommt es von Geburt an zu melanotischen Pigmentationen (Melaninflecken v.a. auf Lippen, Schleimhäuten, Fingern, Zehen und Vulva). Hinzu kommt eine Neigung zur Entwicklung verschiedener gastrointestinaler Tumoren und ein erhöhtes Risiko für extraintestinale Tumoren wie z.B. Mamma-, Ovarial- und Zervixkarzinome. Patienten mit Peutz-Jeghers-Syndrom machen ca. 0.1% aller Fälle mit kolorektalem Karzinom aus

Genetik

In der Mehrzahl der Fälle wird das Peutz-Jeghers-Syndrom verursacht durch Mutationen im STK11-Gen, einem Tumorsuppressor-Gen, das für eine Serin-Threonin-Kinase codiert. Das STK11-Gen liegt auf dem kurzen Arm von Chromosom 19. Der Erbgang ist autosomal dominant. Die molekulargenetische Analyse des STK11-Gens erlaubt eine sichere, auch präsymptomatische Identifizierung von PJS-Patienten.

Diagnostik

Mutationsanalyse zur Differentialdiagnose vor allem

- bei Patienten mit mindestens zwei charakteristischen, hamartomatösen Polypen
- bei Patienten mit hamartomatösen Polypen und typischen Haut- und Schleimhautpigmentationen
- zur Risikoabschätzung bei familiärer Häufung der o.g. Krankheitsbilder

Material/Anforderung

2 ml EDTA-Blut (Mutationsanalyse: STK11-Gen)

Bei entsprechender Indikation werden die Kosten dieser Untersuchungen von den Krankenkassen übernommen und belasten nicht das Budget des einsendenden Arztes (Überweisungsschein mit Ausnahmeindikation 32010).