

Neobvyklá příčina duodeno-jejunální invaginace

MUDr. Romana Zahálková¹, MUDr. Jan Schwarz¹, MUDr. Jan Geiger², prof. MUDr. Josef Sýkora, Ph.D.¹

¹Dětská klinika, Fakultní nemocnice Plzeň a Univerzita Karlova, Lékařská fakulta v Plzni

²Chirurgická klinika, Fakultní nemocnice Plzeň a Univerzita Karlova, Lékařská fakulta v Plzni

Článek se zabývá méně známou příčinou invaginace v dětském věku. Kazuistika popisuje případ jedenáctileté dívky s Peutz-Jeghers syndromem, jehož první manifestací byla duodeno-jejunální invaginace, která si vyžádala chirurgické řešení. Vzhledem k obrazu mnohočetné polypózy bylo doplněno genetické vyšetření, které prokázalo diagnózu tohoto neobvyklého syndromu na podkladě mutace *STK 11* genu.

Klíčová slova: duodeno-jejunální invaginace, střevní polyp, Peutz-Jeghers syndrom, dětský věk.

Unusual cause of duodeno-jejunal intussusception

This article is dealing with a less known cause of intussusception in children. We describe an 11-year-old Caucasian female who suffered from Peutz-Jeghers syndrome, which had manifested firstly as a duodeno-jejunal intussusception, requiring surgical attack. A genetic testing has been performed due to multiple polyposis resulting in *STK 11* gene mutation confirming this unusual syndrome.

Key words: duodeno-jejunal intussusception, intestinal polyp, Peutz-Jeghers syndrome, children.

Úvod

Invaginace je náhlá příhoda břišní, při které se část střeva teleskopicky vsune do distální přílehlé části. Distální segment s sebou vtahuje mezenterium s cévním zásobením. Na podkladě žilního a lymfatického městnání dochází k edému sliznice, který může progredovat až do ischemie a následné nekrózy.

Duodeno-jejunální invaginace je vzhledem k retroperitoneální pozici duodena vzácná. Jejuno-jejunální, jejuno-ileální či ileo-ileální invaginace mohou být přechodné a většinou asymptomatické. Můžeme je nacházet i u zdravých jedinců. Nejčastější klinicky manifestní formou bývá ileo-kolická nebo kolo-kolická invaginace.

Příčinu invaginace u dětí nezjistíme až v 75 % případů. Idiopatická invaginace se nejčastěji vyskytuje ve věku tří měsíců až pěti let. Invaginace může provázet virové nebo bakteriální infekce (adenoviry, salmonela,

Campylobacter), důvodem může být zvýšená peristaltika a hypertrofie sliznic Payerových plátů. Ve zbylých 25 % případů dochází nejčastěji k invaginaci na podkladě vedoucího bodu, kterým bývá Meckelův divertikl, polyp, lymfom, cysta, vaskulární malformace či hematom. K invaginaci může dojít i v důsledku nekoordinované peristaltické aktivity při pooperačních stavech.

Typický klinický obraz zahrnuje náhlou křečovitou bolest břicha, která se objevuje v intervalech 15 až 20 minut, postupně progreduje a interval se zkracuje. Při atace bolesti děti neutišitelně pláčou, přitahují nohy k břichu a často i zvrací. V mezidobí atak se dítě může chovat relativně běžně a být zcela bez bolesti (1).

Peutz-Jeghers syndrom (PJS) je autozomálně dominantní geneticky podmíněná choroba charakterizovaná mnohočetnými hamartózními polypy v gastrointestinálním traktu a kožně-slizničními pigmentacemi. Patří mezi hereditární

nádorové syndromy (2). U naší pacientky byla první manifestací PJS invaginace v neobvyklé anatomické lokalizaci.

Kazuistika

Jedenáctiletá dívka s nevýznamnou osobní a rodinnou anamnézou byla vyšetřena dětským lékařem a chirurgem pro týden trvající zvracení a následně hospitalizována v okresní nemocnici. Chirurgem indikované CT břicha prokázalo masivní gastrektázi s dilatací duodena a invaginací měkkotkáňové masy v oblasti D3/D4 (**obr. 1**). Vzhledem k tomuto nálezu byla dívka přeložena do Fakultní nemocnice Plzeň. Ezofagogastroduodenoskopií (EGDS) byl zjištěn objemný polypoidní tumor, který obturoval duodenojejunální přechod. Pro endoskopicky neřešitelný nález bylo indikováno operační řešení. Chirurg provedl resekci duodenojejunálního přechodu s následnou side-to-side anastomózou. Pooperační průběh byl komplikován iatro-



KORESPONDENČNÍ ADRESA AUTORA: MUDr. Romana Zahálková, zahalkovar@fnplzen.cz
Dětská klinika, Fakultní nemocnice Plzeň
Alej Svobody 80, 304 60 Plzeň

Cit. zkr: Pediatr. praxi. 2017; 18(3): 179–181
Článek přijat redakcí: 1. 6. 2017
Článek přijat k publikaci: 5. 6. 2017

Obr. 1. CT břicha 6/2010 – masivní gastrektázie s dilatací duodena a invaginací měkkotkáňové masy v oblasti D3/D4



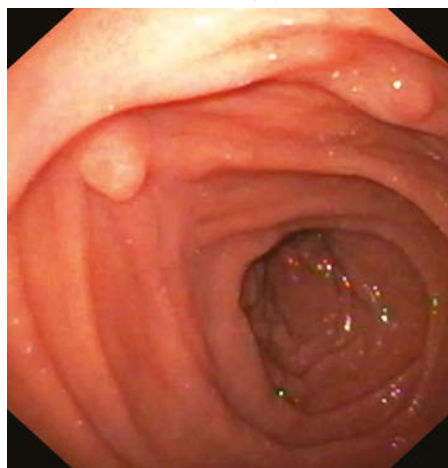
Obr. 4. Kolonoskopie 2/2013 – polyp rekta



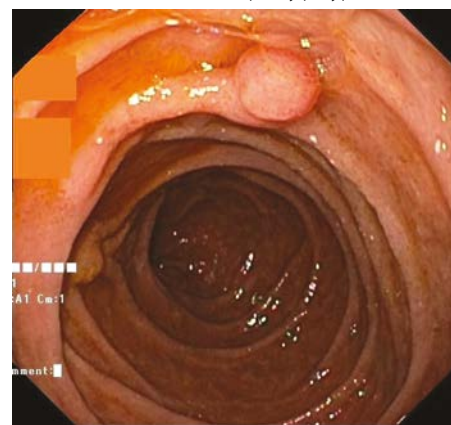
Obr. 2. RTG plic 6/2010 – plášťový pneumotorax s výpotkem a hrudním sáním



Obr. 5. EGDS 11/2016 – polypy duodena



Obr. 3. EGDS 2/2013 – stopkatý polyp duodena



Obr. 6. Kolonoskopie 11/2016 – polyp rekta



genním pneumotoraxem (**obr. 2**), jinak probíhal přiměřeně. Histologickým vyšetřením byl zjištěn tubulární adenom s dysplazií nízkého stupně.

S odstupem měsíce byla provedena kontrolní EGDS, která prokázala zhojenou širokou anastomózu a polypy v oblasti antra žaludku a proximálního jejunum. Endoskopické snesení polypů v celkové anestezii proběhlo za dva měsíce. Histologicky se jednalo o hyperplastický polyp a tubulární adenomy. Vzhledem k obrazu polypózy byla doplněna kolonoskopie, při které nebyly nalezeny polypy tračníku.

Pacientka byla dále dispenzarizována gastroenterologem, který indikoval genetické vyšetření k vyloučení familiární adenomatózní polypózy. Vyšetřením byl potvrzen Peutz-Jeghers syndrom na podkladě mutace *STK 11* genu. Při pravidelných endoskopických kontrolách (EGDS, kolonoskopie, kapslová endoskopie) byly pozorovány polypy žaludku, duodena, ilea a rekta (**obr. 3, 4, 5, 6**). Dostupné polypy byly endoskopicky odstraňovány. Histologická vyšetření opakovaně prokazovala hyperplastické polypy bez invazivního růstu. V průběhu dispenzarizace je nyní osmnáctiletá pacientka subjektivně bez

potíží s normální životní aktivitou, somatický náleze je v normě, s výjimkou drobných, tmavých pigmentací v oblasti horního rtu.

Diskuze

Peutz-Jeghers

Peutz-Jeghers syndrom je autozomálně dominantní choroba charakterizovaná mnohočetnými hamartózními polypy v gastrointestinálním traktu a kožně-slitničními pigmentacemi. Patří mezi hereditární nádorové syndromy. Incidence PJS se udává v rozmezí 1 : 8 000 až 1 : 200 000 porodů. Zastoupení mužů a žen je rovnoměrné. Typický je familiární výskyt, nicméně u 10–20 % jedinců s PJS dochází k *de novo* mutaci. Většina případů (50–80 %) je způsobena mutací v genu *STK 11*. Nepřítomnost mutace *STK 11* genu diagnózu PJS nevylučuje (2, 3).

Hamartózní polypy

Hamartózní polypy se nejčastěji vyskytují v gastrointestinálním traktu (žaludek až 30 %, jejunum až 90 %, kolon až 64 %), ale mohou se nacházet i v ledvině, pánevní, močovém měchýři či plicích. Polypy se začínají objevovat v první

dekádě života, avšak klinicky manifestní se stávají až v druhé a třetí dekádě. Mezi projevy polypů patří obstrukce střevní (způsobená invaginací nebo okluzí lumen střeva polypem), bolest břicha (způsobená infarzací střeva) a akutní nebo chronické krvácení z rekta (způsobené ulcerací nebo prolapsem polypu rekta). Až u 69 % pacientů s PJS se během života vyskytne invaginace, nejčastěji jejuno-jejunální, jejunum-ileální, ileo-ileální, ileo-kolická, bylo popsáno několik případů kolo-kolické a duodeno-jejunální invaginace. Histopatologicky se jedná o hamartomy s proliferací hladké svaloviny zasahující do lamina propria.

Kožně-slitniční pigmentace

Kožně-slitniční melaninové pigmentace se vyskytují u více než 95 % pacientů s PJS. Mají charakter plochých modrošedých až hnědých makul velikosti 1–5 mm a mohou být zaměněny za pihy. Nejčastější lokalizací jsou rty a periorální oblast (94 %), dále dlaně rukou (74 %), bukalní sliznice (66 %), chodidla (62 %), v menší míře nos a oblast perinea. Pigmentace se obvykle objevují v prvních dvou letech života, jejich počet a velikost stoupá s věkem. Maligní zvrat je extrémně vzácný. Pigmentace nejsou specifické, vyskytují se i u jiných syndromů.

Zvýšené riziko vzniku nádorového onemocnění

Na základě 20 studií zahrnujících 1 644 pacientů s PJS se celoživotní riziko vzniku tumoru udává mezi 37 % až 93 %. Průměrný věk diagnózy malignity je 42 let. Nejčastěji se vyskytuje kolorektální karcinom, karcinom prsu, žaludku, tenkého střeva a pankreatu. U žen je zvýšené riziko vzniku tumoru ovaria a cervixu, u mužů nádoru testes.

Klinická diagnóza

je stanovena na základě splnění jednoho z následujících kritérií:

1. dva a více histologicky potvrzených PJ polypů,
2. několik PJ polypů u osoby s pozitivní rodinnou anamnézou PJS u blízkého příbuzného,
3. charakteristické kožně-slizniční pigmentace u osoby s pozitivní rodinnou anamnézou PJS u blízkého příbuzného,
4. několik PJ polypů a kožně-slizniční pigmentace (2).

Diferenciální diagnóza

Existuje široké spektrum syndromů gastrointestinálního traktu spojených s polypy (např. juvenilní polypózní syndrom, Cowden syndrom).

Dispenzarizace

Osoby s PJS by měly být pravidelně dispenzarizovány. Je vhodné každoroční fyzikální vyšetření a vyloučení anémie v krevním obraze, která může být známkou krvácení z polypu či tumoru.

Od 8 let věku by měla být pravidelně v tříletém intervalu prováděna endoskopická vyšetření (EGDS, kolonoskopie, kapslová endoskopie). Nejsou-li polypy přítomny v době stanovení diagnózy, s endoskopickou dispenzarizací se vyčká do věku 18 let či vzniku symptomů. Alternativou při kontraindikaci kapslové endoskopie je MR enterografie. Podle nálezu při vyšetření se provádí endoskopické snesení polypů. U endoskopicky neřešitelných stavů (obstrukce střevní, invaginace) je indikováno chirurgické řešení, podobně jako v našem případě.

Vzhledem ke zvýšenému riziku tumorů by mělo být u chlapců prováděno každý rok vyšetření testes. U žen od 21 let je vhodné gynekologické vyšetření a 1 rok, od 25 let každoročně magnetická rezonance prsu či mamografie. Osoby starší 30 let by měly 1–2 roky podstoupit endosonografické vyšetření pankreatu. Prekonceptně je možné využít genetické poradenství (4).

Závěr

Srovnáme-li data z literatury týkající se PJS a námi prezentovanou kazuistiku, najdeme mnoho společného. U naší pacientky se vyskytovaly typické mnohočetné hamartózní polypy v gastrointestinálním traktu, které se projeví invaginací na začátku druhé dekády života. Pozorovali jsme typické kožně-slizniční pigmentace v oblasti horního rtu. Genetickým vyšetřením byla prokázána nejčastější mutace *STK 11* genu. Zajímavá byla v našem případě anatomická lokalizace, ve které k invaginaci došlo. U PJS bylo v literatuře popsáno pouze několik ojedinělých případů duodeno-jejunální invaginace.

Stojí za zapamatování:

- Peutz-Jeghers syndrom je vzácné geneticky podmíněné onemocnění.
- Mezi projevy patří mnohočetné hamartózní polypy v gastrointestinálním traktu a kožně slizniční pigmentace.
- Pro zvýšené riziko vzniku tumoru je nutná dispenzarizace.
- Peutz-Jeghers syndrom by měl být zahrnut do diferenciální diagnózy střevní invaginace, zvláště v oblasti tenkého střeva.

LITERATURA

1. Kitawaga S, Migdady M. Intussusception in children. In: uptodate.com [online]. [cit. 30-3-2016]. Dostupné z: <https://www.uptodate.com/contents/intussusception-in-children>.
2. Lembo AJ. Peutz-Jeghers syndrome: Epidemiology, clinical manifestation, and diagnosis. In: uptodate.com [online]. [cit. 1-4-2014]. Dostupné z: <https://www.uptodate.com/contents/peutz-jeghers-syndrome-epidemiology-clinical-manifestations-and-diagnosis>.

3. Chae H-D, Jean Ch-H. Peutz-Jeghers syndrome with germline mutation of STK11. In: ncbi.com [online]. [cit. 23-5-2014]. Dostupné z: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4062448>.

4. Chung DC, Adam T. Peutz-Jeghers syndrome: Screening and management. In: uptodate.com [online]. [cit. 21-12-2015]. Dostupné z: <https://www.uptodate.com/contents/peutz-jeghers-syndrome-screening-and-management>.