

Peutz-Jeghers-Syndrom  
Germany e.V.

## Peutz-Jeghers - worum geht es in aller Kürze

Bei dieser extrem seltenen erblichen Veranlagung zu Polypen treten diese vor allem im Dünndarm auf, ganz anders als wenn sonst über „Darmpolypen“ die Rede ist.

Dieses Polypen-Wachstum wird durch einen Defekt in einem bestimmten Gen, also in der Erbinformation verursacht. Somit handelt es sich um eine Veranlagung, die man von den Eltern evtl. geerbt hat, oder die man mit einer 50 – prozentigen Wahrscheinlichkeit an die Nachkommen weitervererben kann. Man kann auch die erste Person einer Familie sein, die erkrankt. In diesem Fall hat man leider eine deutlich geringere Chance, dass die wichtige Diagnose früh gestellt werden kann.

Es sei denn.....man hat Leberflecken auf dem Lippenrot. In diesem Fall sollte man immer eine humangenetische Beratung wahrnehmen und ggf. eine molekulargenetische Abklärung (Untersuchung auf das Vorliegen einer veränderten Genanlage in dem Blut) vornehmen lassen. Bei Menschen jeden Alters mit diesem Merkmal sollte man „Bauchschmerzen“ sehr ernst nehmen und immer daran denken, dass es sich um einen durch Dünndarmpolypen verursachten Darmverschluss handeln könnte!

Mit freundlicher Unterstützung durch die  
„GKV-Gemeinschaftsförderung  
Selbsthilfe auf Bundesebene“

## Wer sind wir?

Wir sind ein kleiner gemeinnütziger eingetragener Verein, der sich 2011 aus einer Selbsthilfegruppe gegründet hat. Unsere Mitglieder sind über ganz Deutschland verteilt. Wir sind Patienten und Familienangehörige mit einem wissenschaftlichen Beirat, der uns unterstützt und berät.

Unser Verein unterstützt Menschen mit Peutz-Jeghers-Syndrom. Wir möchten dazu beitragen, dass sich die medizinische Versorgung von uns und unseren Angehörigen verbessert! Hierzu gehört sowohl eine Information der Öffentlichkeit, als auch der betreuenden Ärzte.

Der Verein vertritt Betroffene bei anstehenden Aufgaben gegenüber Fachgesellschaften und Krankenkassen. Unser Ziel ist es auch, durch Beteiligung an Studien zu einem Erkenntnisgewinn beizutragen, der eine verbesserte und gezieltere klinische Versorgung ermöglicht. Durch Öffentlichkeitsarbeit und Informationsveranstaltungen möchten wir auf unsere seltene Erkrankung aufmerksam machen!

Wir treffen uns einmal jährlich zum Gedanken- und Informationsaustausch. Der jeweilige Ort des Treffens wird rechtzeitig über unser Internetportal bekannt gegeben.

Informationen unter  
[www.peutz-jeghers.eu](http://www.peutz-jeghers.eu)

## Was hast du auf der Lippe?

Einen „Tintenfleck“

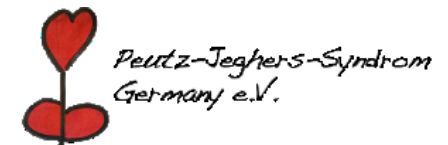


**Selbsthilfegruppe**

**Peutz-Jeghers-**

**Syndrom Germany e.V.**

**für Patienten und Angehörige**



Peutz-Jeghers-Syndrom  
Germany e.V.

## Wie erkennt man das Peutz-Jeghers-Syndrom?

Das Peutz-Jeghers-Syndrom (PJS) lässt sich oft durch die charakteristischen und fast beweisenden Pigmentflecke auf dem Lippenrot erkennen. Diese Flecke werden von uninformierten Ärzten leider oft als bedeutungslos eingestuft.

Das Vorhandensein dieser Flecke sollte immer zu einer Abklärung eines PJS veranlassen.



Das PJS ist sehr selten. Im Kindesalter besteht das Problem darin, dass die Dünndarmpolypen immer wieder Bauchschmerzen verursachen können – diese kommen und gehen. Die Polypen können auch zu einer Blutarmut führen (Anämie).

Wenn Kinderärzte das Syndrom nicht kennen und nicht auf die Beschwerden reagieren, droht eine Notfallsituation, eine Notfalloperation und oft der Verlust eines Teils des Dünndarmes. Im Gegensatz zu anderen Polyposis-Syndromen, die den Dickdarm betreffen, ist bei dem PJS diese Notfallsituation bedingt durch den Befall des Dünndarmes unbedingt zu vermeiden, denn ohne Dünndarm lebt es sich sehr schlecht und man ist im schlimmsten Fall auf eine künstliche Ernährung angewiesen.

## Woher kommt der Name Peutz-Jeghers-Syndrom?

Diese Erkrankung ist nach den Internisten Jan Peutz und Harold Jeghers benannt.

## Wie kommt es zu dieser Erkrankung?

Die meisten PJS-Fälle werden durch Mutationen in den Genen namens STK11 oder LKB1 verursacht, die sich auf Chromosom 19p13.3 befinden.

## Ab wann und welche Vorsorgeuntersuchungen gibt es?

Erfahrungen der PJS Gruppe zeigen, dass auch kleinere Kinder gefährdet sein können. Die Leitlinien sehen einen Beginn der Vorsorge im Alter von 8 Jahren vor. Möglicherweise sollte diese Leitlinienempfehlung zu Gunsten eines früheren Beginns der Vorsorge geändert werden.

Ab 8 Jahren wird heute eine Kernspin-Sellink-Untersuchung des Dünndarmes oder eine sogenannte Kapsel-Videoendoskopie empfohlen.

Im Erwachsenenalter ist zusätzlich eine regelmäßige Endoskopie von Magen, Dünndarm und Dickdarm anzuraten. Hier können Polypen gleich abgetragen werden.

Bei weiblichen Patienten sollten regelmäßige gynäkologische Untersuchungen mit vaginalem Ultraschall erfolgen und jährlich wiederholt werden. Bei Jungen sollte das äußere Genitale regelmäßig auf das Auftreten von Hodentumoren untersucht werden.

## Wie können die Polypen entfernt werden?

Werden größere Polypen im Dünndarm diagnostiziert, können diese endoskopisch mit dem Doppelballon- oder Singleballon-Endoskop abgetragen werden.

Eine Abtragung der größeren Polypen sollte unbedingt erfolgen, vor allem ab einer Größe von > 15 mm. Auch wenn eine Blutarmut vorliegt, sollte in **jedem Alter** eine konsequente Polypenentfernung angestrebt werden!

Diese speziellen Behandlungsverfahren können in den erfahrenen gastroenterologischen Abteilungen erfolgen (Doppelballonuntersuchung), wobei in manchen Fällen auch eine operative prophylaktische (vorbeugende) Entfernung sinnvoll sein kann. Dabei wird man versuchen, in einem kombiniert minimalinvasiven und endoskopischen Vorgehen so wenig eingreifend wie möglich vorzugehen. Auf keinen Fall darf man den Kompromiss eingehen, die Polypen zu belassen!

Im Erwachsenenalter spielt die regelmäßige Vorsorge eine besondere Rolle, um Krebserkrankungen zu vermeiden oder frühzeitig zu erkennen. Durch eine regelmäßige und konsequente Vorsorge kann man Schlimmeres verhindern!

## Was sollten Sie noch wissen?

„Gefahr erkannt – Gefahr gebannt“ ist zwar nicht garantiert, aber man kann erst dann reagieren, wenn man weiß, worum es geht. Wir helfen gerne weiter!