



Thân thiện như chính ngôi nhà của bạn

HỘI CHỨNG PEUTZ - JEGHERS

HƯỚNG DẪN CHO GIA ĐÌNH

Biên soạn: ThS. BS. Trần Thị Hồng Tâm

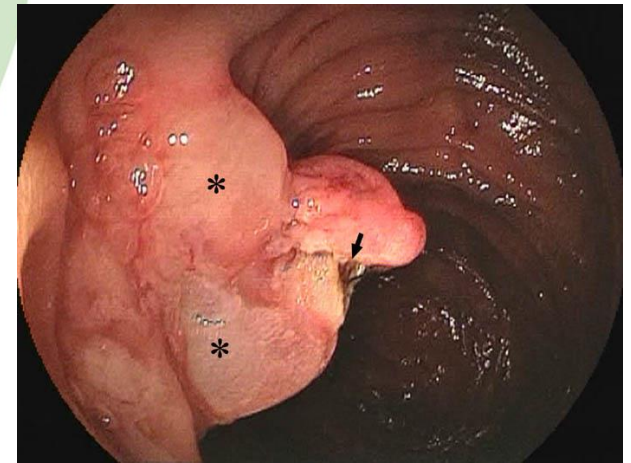
- Tài liệu giúp gia đình hiểu về Hội chứng Peutz-Jeghers để chăm sóc trẻ.
- Hội chứng Peutz-Jeghers: trong tài liệu này sẽ viết tắt là **HCPJ**
- Đây là bệnh xảy ra ở nhiều người trong một gia đình và tăng nguy cơ bị ung thư, nhất là ung thư đại tràng (ruột già)
- Tài liệu chỉ cung cấp thông tin chung, để bé và thành viên gia đình có cách điều trị và theo dõi cụ thể, bạn cần đưa đi khám bác sĩ.

Hội chứng Peutz-Jeghers

- Là bệnh di truyền gen trội, hiếm gặp.
- Biểu hiện: nhiều polyp dạng hamartoma ở đường tiêu hóa và các vết tàn nhang ở da niêm.



Các đốm sắc tố ở môi
Và trong niêm mạc miệng



Polyp trong lòng ruột
(chụp hình trong lúc nội soi tiêu hóa)

Các đốm sắc tố: có thể nhiều hoặc ít ở môi và trong khoang miệng



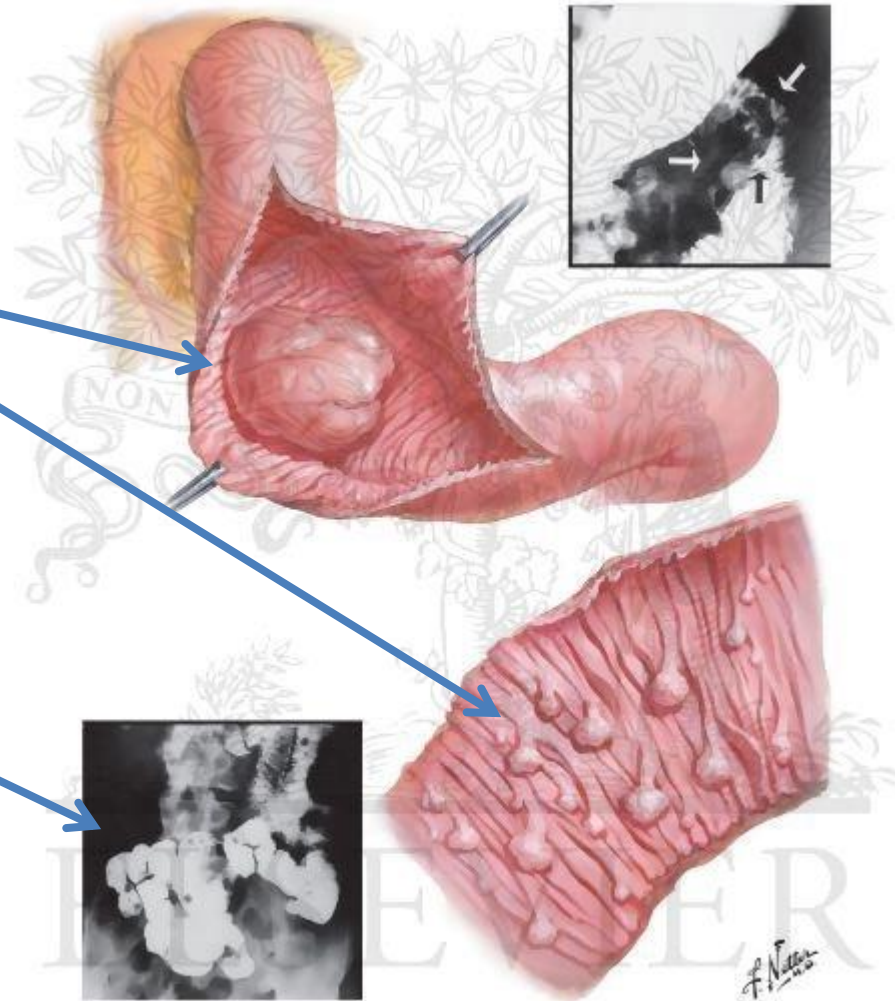
Các vết sắc tố có thể xuất hiện ở tay và chân



Các polyp xuất hiện nhiều trong ruột non và ruột già

Khối Polyp trong lòng ruột non

Hình ảnh thấy được khi chụp ruột cản quang

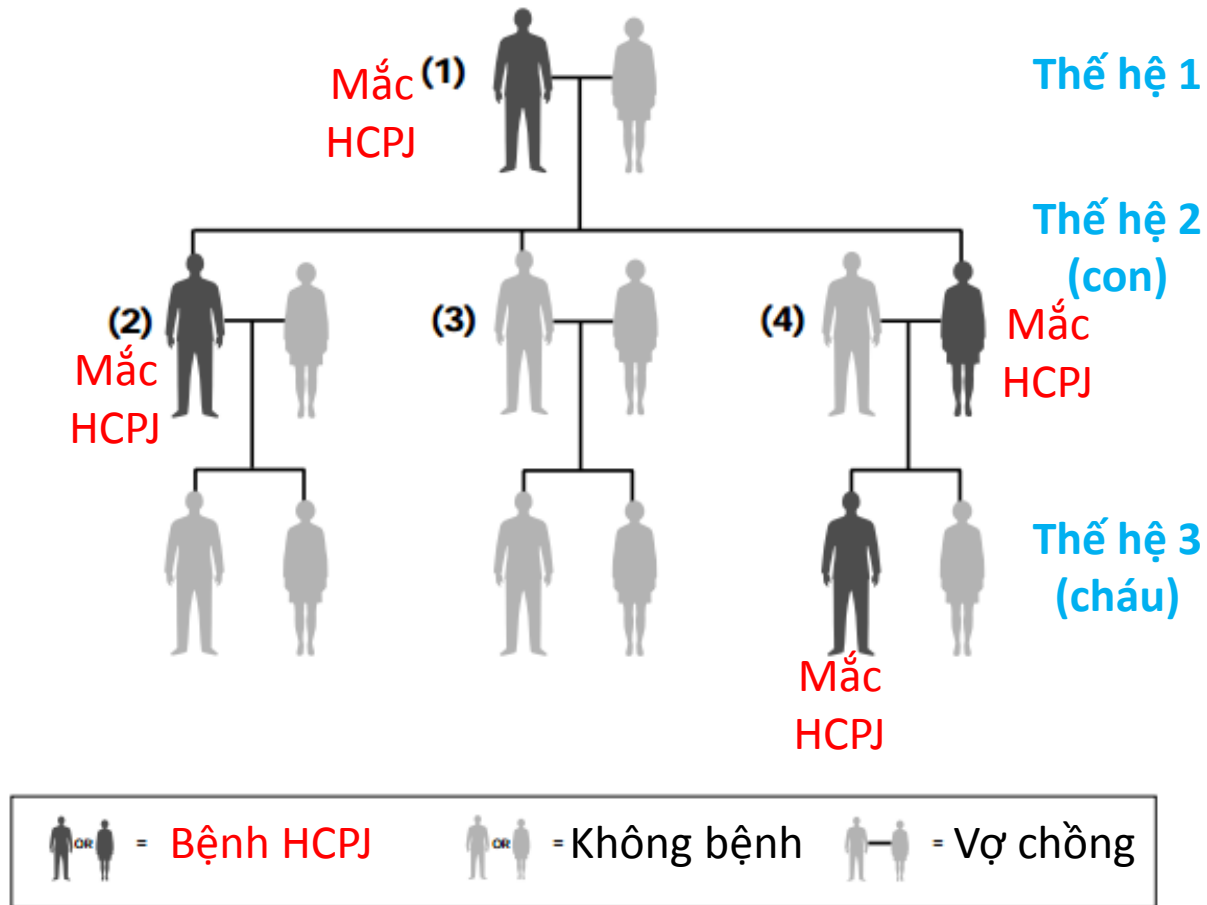


Hội chứng Peutz-Jeghers

- Là bệnh hiếm: tỷ lệ 1/160.000-280.000 người.
- Nguyên nhân: đột biến gen là xuất hiện các polyp dọc khắp đường tiêu hóa. Ba vị trí hay xuất hiện polyp nhất là: tá tràng (đoạn đầu của ruột non), đại tràng và dạ dày.
- Bệnh làm tăng nguy cơ ung thư đại tràng. Một số loại ung thư khác cũng có gặp trong gia đình HCPJ: thực quản, dạ dày, ruột non, tụy, phổi, thận. Phụ nữ có tăng nguy cơ bị ung thư vú, buồng trứng, (hiếm) cổ tử cung. Nam có nguy cơ bị u ở tinh hoàn.

Đột biến gen

- Đột biến gen STK11 (hay còn gọi là gen LKB1) ở nhiễm sắc thể 19. Thông thường trẻ nhận gen bị đột biến từ cha hay mẹ.
- Tuy nhiên cũng có trường hợp cha mẹ bình thường, trẻ là thế hệ đầu tiên bị đột biến gen và có thể truyền lại cho thế hệ kế tiếp.



Có nên xét nghiệm tìm gen đột biến?

- Gia đình có thể liên hệ với Phòng di truyền của Bệnh viện Hùng Vương hoặc Bệnh viện Từ Dũ để được tư vấn xét nghiệm đột biến gen STK11 ở nhiễm sắc thể số 19 (nhớ hỏi xem họ có tìm được đột biến của HCPJ không).



Biểu hiện của HCPJ

- **Có polyp dạng hamartoma.** Thường có trong ruột non, đôi khi xuất hiện ở ruột già, dạ dày. Polyp thường mọc khi trẻ nhỏ, có thể gây xuất huyết (đi cầu phân có lẫn máu). Polyp này hiếm khi chuyển thành ung thư.
- **Đốm tàn nhang:** mọc rất đặc trưng (quanh môi, trong miệng, ở tay, chân, mi mắt). Xuất hiện khi trẻ còn nhỏ, có thể nhạt màu dần khi dậy thì. Các đốm này hoàn toàn vô hại. Da có thể sạm màu hơn
- **Rối loạn tiêu hóa:** tiêu chảy, táo bón, đau bụng quặn, lành xình – chướng bụng, sụt cân (do hấp thu thức ăn kém), thiếu máu (có xuất huyết từ polyp), nôn ói, có thể có dậy thì sớm. Các bé trai có thể vú nhô to.
- **Nguy hiểm:** đau bụng quặn từng cơn, ói nhiều → lồng ruột (do polyp làm rối loạn nhu động ruột nên các quai ruột chồng lên nhau).

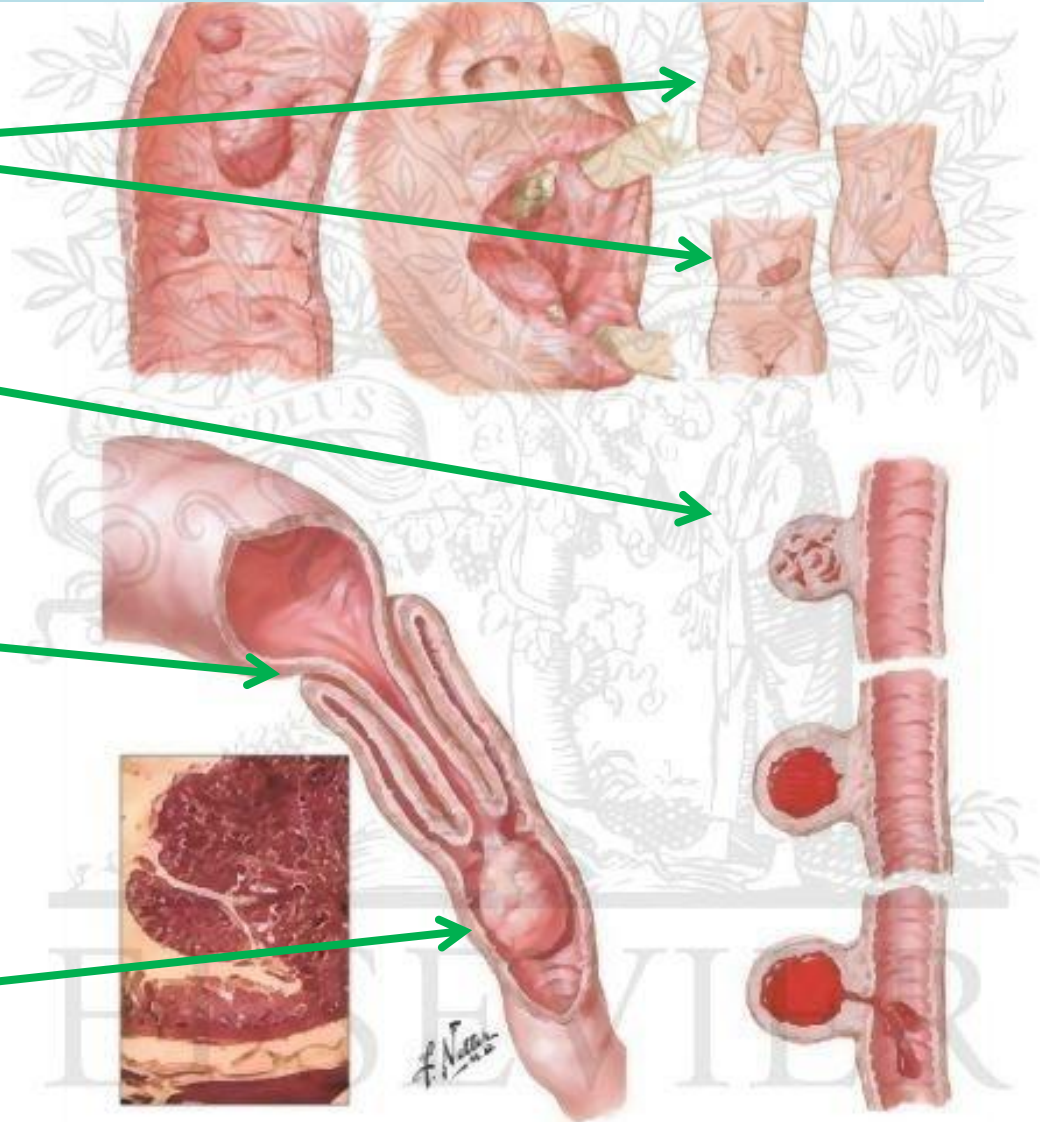
Lồng ruột ở trẻ HCPJ

Sờ được các khối ruột
bị lồng

Polyp bị xuất huyết,
→ phân có máu

Quai ruột chồng lên nhau
Gây đau bụng, ói mửa.

Polyp làm chẹn nhu động
co bóp của ruột



Tại sao cần chẩn đoán sớm?

- Chẩn đoán HCPJ rất quan trọng để có kế hoạch phòng ngừa, phát hiện sớm ung thư.
- Không phải ai bị HCPJ đều bị ung thư. HCPJ chỉ làm tăng nguy cơ bị ung thư cao hơn người bình thường.
- Ngoài các biểu hiện đặc trưng, xét nghiệm tìm gene đột biến là chẩn đoán chắc chắn bệnh HCPJ.

Tại sao cần chẩn đoán sớm?

- Viện John-Hopkins Hoa Kỳ đưa ra đề nghị tầm soát cho người HCPJ như sau:

Tuổi	Cần làm
0-24 tuổi	Xét nghiệm huyết đồ, khám tổng quát mỗi năm. Đánh giá dậy thì sớm, u ở tinh hoàn.
12 tuổi	Xét nghiệm tìm đột biến gen.
12, 18, 24 tuổi	Trẻ và cha mẹ nên làm: nội soi tiêu hóa trên (tìm polyp ở dạ dày), nội soi tiêu hóa dưới (tìm polyp ở đại tràng), X quang cản quang ruột non (chụp TOGD).

Chẩn đoán HCPJ

- HCPJ được chẩn đoán khi trẻ có: polyp ở đường tiêu hóa và ít nhất hai trong ba dấu hiệu sau: polyp ở ruột non, đốm tàn nhang đặc trưng, tiền sử gia đình bị HCPJ.
- Nếu một thành viên (vd anh Bảo) trong gia đình không có các dấu hiệu trên đến năm 24 tuổi, thành viên đó (anh Bảo) ít có khả năng bị HCPJ.
- Nếu một thành viên trong gia đình (vd: chị Mai) làm xét nghiệm gene và không có gen đột biến giống gen đột biến của một thành viên bị HCPJ (vd: bé Ngọc), thành viên đó (chị Mai) chỉ cần tầm soát ung thư giống như những người bình thường trong xã hội. Nếu anh Bảo hay chị Mai có polyp đường ruột thì cần tầm soát ung thư như bé Ngọc.

Nguy cơ bị ung thư của HCPJ

- Bảng sau đây so sánh nguy cơ mắc các loại ung thư cụ thể giữa 2 nhóm dân số: nhóm mắc HCPJ không được tầm soát và theo dõi ung thư và nhóm dân số bình thường

Nguy cơ bị ung thư của HCPJ

Loại ung thư	Nhóm HCPJ	Nhóm dân số thông thường
Vú	45-50%	12%
Đại trực tràng	39%	5-6%
Dạ dày	29%	< 1%
Tụy	11-36%	< 1%
Ruột non	13%	< 1%
Phổi	15-17%	7%
U buồng trứng (nữ)	18-21%	1-2%
Cổ tử cung (nữ)	10%	< 1%
Tử cung (nữ)	9%	2-3%
Tinh hoàn (nam)	Thấp, nhưng cũng có nguy cơ cao hơn	< 1%

Nguồn: NCCN Guidelines Version 2.2013 Peutz-Jeghers Syndrome

Cần theo dõi gì ở trẻ HCPJ?

- Nếu phát hiện polyp khi nội soi tiêu hóa hay nội soi đại tràng: nên cắt bỏ polyp đó làm giải phẫu bệnh khối polyp (xem ác tính hay lành tính).
- Nếu phát hiện khối u, ung thư trong quá trình tầm soát: liên hệ với chuyên khoa ung bướu để điều trị.
- Nội soi tiêu hóa để phát hiện và cắt khối polyp là rất cần thiết để phòng ngừa bị ung thư. Tuy nhiên, nhưng người HCPJ có tăng nguy cơ bị ung thư dạ dày, tụy, thận, phổi, vú, buồng trứng, tử cung (nội mạc), cổ tử cung, tinh hoàn. Cần tích cực tầm soát ung thư theo khuyến cáo sau.

Khuyến cáo tầm soát ung thư ở người bị HCPJ (Theo Viện John Hopkins – Mỹ)

Tuổi	Áp dụng cho nam	Áp dụng cho nữ
Từ 12 tuổi trở lên	Đi khám bệnh, xét nghiệm máu mỗi năm: tìm dây thì sớm, ung thư tinh hoàn (sờ, siêu âm) Nội soi tiêu hóa trên, nội soi tiêu hóa dưới, chụp ruột non mỗi 2 năm	Đi khám bệnh, xét nghiệm máu mỗi năm: tìm dây thì sớm Nội soi tiêu hóa trên, nội soi tiêu hóa dưới, chụp ruột non mỗi 2 năm
Từ 18 tuổi trở lên	Làm tiếp như trên	Làm tiếp như trên , thêm: Khám phụ khoa, siêu âm phụ khoa và CA 125 (u buồng trứng) mỗi năm
Từ 24 tuổi trở lên	Làm tiếp như trên, thêm: CT Scan mỗi 1-2 năm Hoặc Nội soi siêu âm (tìm u tụy) + xét nghiệm CA19.9 mỗi 1-2 năm (tìm u tụy)	Làm tiếp như trên, thêm: CT Scan mỗi 1-2 năm Hoặc Nội soi siêu âm (tìm u tụy) + xét nghiệm CA19.9 mỗi 1-2 năm (tìm u tụy) Khám vú, chụp nhũ ảnh mỗi năm.

Tóm lại

- Không điều trị hết bệnh HCPJ (vì gen đột biến).
- Chủ yếu là theo dõi sức khỏe và tầm soát ung thư hàng năm theo hướng dẫn.
- Nếu phát hiện ung thư giai đoạn sớm, khả năng điều trị thành công sẽ cao hơn.