

# Peutzův-Jeghersův syndrom

**Peutzův-Jeghersův syndrom** je dědičné onemocnění, které patří mezi **hereditární nádorové syndromy**. Pojmenován byl po americkém internistovi *Haroldovi Josephovi Jeghersovi* a holandském internistovi *Johannovi Laurentiovi Augustinovi Peutzovi*<sup>[1]</sup>.

Jde o autozomálně dominantní onemocnění. Nejčastěji jej způsobuje mutace v genu pro serin/threoninovou kinázu *STK11* na krátkém raménku 19. chromozomu<sup>[2]</sup>.

Typickými symptomy jsou četné melaninové pigmentace v oblasti úst, na retní červení a na ústní sliznici. Podobné skvrnky se objevují i na konečcích prstů, očních víčkách a v oblasti nosních křídel. Pro syndrom jsou dále typické četné polypy v tlustém střevě, což takto postižené pacienty predisponuje k vyššímu výskytu kolorektálního karcinomu. Komplikací může být rovněž ileus nebo opakované krvácení do trávicí trubice.

## Odkazy

### Související články

- Pigmentace v dutině ústní
- Hereditární nádorové syndromy
- Gardnerův syndrom

### Reference

1. ENERSEN, Ole Daniel. *Whonamedit? : Peutz-Jeghers syndrome* [online]. [cit. 2014-07-28]. <<http://www.whonamedit.com/synd.cfm/1106.html>>.
2. CHAE, Hyun-Dong a Chang-Ho JEON. Peutz-Jeghers syndrome with germline mutation of STK11. *Ann Surg Treat Res* [online]. 2014, vol. 86, no. 6, s. 325-30, dostupné také z <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4062448/?tool=pubmed>>. ISSN 2288-6575.

### Použitá literatura

- POVÝŠIL, Ctibor, Ivo ŠTEINER a Pavel DUŠEK, et al. *Speciální patologie*. 2. vydání. Praha : Galén, 2007. 430 s. ISBN 978-807262-494-2.
- ČEŠKA, Richard. *Interna*. 2.. vydání. Stanislav Juhaňák - TRITON v Praze roku 2015, 2015. s. 439. ISBN 9788073878955.

## Peutzův-Jeghersův syndrom



*Příznaky Peutz-Jeghersova syndromu na obličeji a rtu*

**Klinický obraz** melaninové pigmentace cirkumorálně, na rtech a ústní sliznici, difúzní polypóza

**Příčina** mutace v genu *STK11* na chromozomu 19p13.3

**Diagnostika** klinický obraz

### Klasifikace a odkazy

**MKN-10** Q85 Q85.8 (<https://mkn10.uzis.cz/prohlizec/Q85.8>)

**MeSH ID** D010580 (<https://www.medvik.cz/bmc/link.do?id=D010580>)

**OMIM** 175200 (<https://omim.org/entry/175200>)

**orphanet** ORPHA2869 ([http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Diseases\\_Search.php?lng=EN&data\\_id=233](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Diseases_Search.php?lng=EN&data_id=233))

**MedlinePlus** 000244 (<https://medlineplus.gov/ency/article/000244.htm>)

**Medscape** 182006 (<https://emedicine.medscape.com/article/182006-overview>)



Peutz-Jeghersův syndrom