

**Adı Soyadı:** DY.

**Yaş/ Cinsiyet:** 13 yaş / Kız

**Yakınma:** Anüsten sarkan kitle

**Öykü:** İlk kez üç yaşındayken anüsten kitle sarkması nedeni ile doktora başvurduğunda rektal prolapsus düşünülerek motilite düzenleyici verilmiş. Daha sonra şikayeti olmadığı için uzun bir süre hastaneye gitmemiş. Başvurusundan bir yıl önce aynı şikayetin tekrarlaması üzerine kolonoskopi yapılmış ve polip saptanarak polipektomi yapılmış ve histopatolojisi hamartamatöz polip ile uyumlu bulunmuş. Çift balon enteroskopi işlemi için hastanemize yönlendirilmiş.

**Özgeçmiş:** özellik yok. **Soygeçmiş:**

Anne 38 yaşında, sağ ve sağlıklı, baba 42 yaşında, sağ ve sağlıklı. Anne-baba arasında akrabalık yok. On-beş yaşında kız kardeşi var, sağlıklı.

Ailede bilinen kronik hastalık öyküsü yok.

**Fizik muayene:**

Ağırlık: 42kg (12p; -1.19 SDS)

Boy: 156cm (37p; -0.32 SDS)

Alt dudakta daha belirgin olmak üzere üst dudakta ve sert damakta siyah renkli maküller mevcut. Sistem muayeneleri olağan, meme gelişimi Tanner Evre II, pubik kıllanma Evre I, aksiller kıllanma mevcut.

**Laboratuvar:**

Hb g/dL	WBC 10 <sup>3</sup> /uL	ANS 10 <sup>3</sup> /uL	Plt 10 <sup>3</sup> /uL	PTT s	PT s	INR	Alb g/dL	Üa mg/dL	D vit ng/mL	CRP mg/L	LDH U/L
13	8,4	3,6	156	32,8	12,5	1	4.5	3,3	44	2,7	213
Glu	Bun mg/dL	Cre mg/dL	ALT U/L	AST U/L	T.Bil	D.Bil	Na mmol/L	K mmol/L	Cl mmol/L	Ca mmol/L	P mmol/L
80	12	0.4	25	20	0,3	0.1	142	4	111	9,7	5,6

MCV:84 (fl), RDW:13.9 (%)

## **Görüntülemeler:**

**1. Çift Balon Enteroskopi (Ekim 2019):** Jejunumda 3 adet 1 cm büyüklükte polip, duodenum distalinde sapsız 2,5 cm polip eksizyonu

**2. Batın USG:** Batın içi solid organlar normal izlendi. Yer kaplayıcı kitle yada lezyon izlenmedi.

**3. Çift Balon Enteroskopi ( Ağustos 2020):** Duodenum orta kısımda 1,5x0,8 cm polip

**4. Kolonoskopi (Şubat 2021):** Anal vergeden 12cm uzaklıkta 2,5x2 cm saplı polip

**5. Üst GİS Endoskopi (Ağustos 2021):** Üst gis normal, anüsten 13 cm uzaklıkta 2,5x1,5 cm polip

**6. Çift Balon Enteroskopi ( Eylül 2022):** Duodenumda 1 cm saplı polip

**7. Kolonoskopi (Ekim 2022) :** Çekumda 3x3 cm polip, rektosigmoid bileşekede 1 cm polip. Çekum için ESD planlandı ancak vakanın tekrar değerlendirilmesinde uygun bulunmadı ve işlem yapılmadı.

**Klinik gidiş:** 23/02/2023 tarihinde çocuk cerrahisi tarafından çekumdaki polip nedeniyle opere edildi, söz konusu polibin ileum kaynaklı olduğu, ileoçekal valv korunarak polibin eksize edildiği öğrenildi. Bu polibin histolojisi hamartamatöz polip ile uyumlu idi.

**Histolojik inceleme:** Tümü hamartamatöz polip ile uyumlu

**Genetik inceleme:** *STK11* geni ekzon 1 heterozigot delesyonu tespit edilmiştir.

## **Bulgular:**

-İnce ve kalın bağırsakta hamartamatöz polipler

- Mukozal hiperpigmentasyon

-*STK11* gen delesyonu

## **Tanı:**

Peutz Jeghers Sendromu

## **Plan:**

Yıllık endoskopi ve kolonoskopi planı, 2 yılda bir çift balon enteroskopi planı