

A Rare Adult-Onset Presentation of Peutz-Jeghers Syndrome with Extensive Colorectal Hamartomatous Polyposis and High-Grade Dysplasia: A Case Report from Indonesia

Fuadhi Rifky¹, Albertus Ari Adrianto², Martahadinan²

¹General Surgery Resident, Faculty of Medicine, Universitas Diponegoro/Dr. Kariadi General Hospital,
Semarang, Indonesia

²Digestive Division, Department of Surgery, Faculty of Medicine, Universitas Diponegoro/Dr. Kariadi General
Hospital, Semarang, Indonesia

Latar Belakang

Sindrom Peutz-Jeghers (PJS) adalah kelainan autosomal dominan yang diturunkan, yang terutama disebabkan oleh mutasi garis keturunan pada gen penekan tumor STK11 (juga dikenal sebagai LKB1) pada kromosom 19p13.3, yang menyebabkan pembentukan polip hamartomatosus pada saluran pencernaan dan pigmentasi mukokutan yang khas (misalnya, bintik-bintik di sekitar mulut/bibir) (1). Insiden yang diperkirakan adalah sekitar 1 per 25.000 hingga 300.000 kelahiran hidup, meskipun prevalensi pastinya tidak diketahui (2). PJS bermanifestasi dengan beberapa polip hamartomatosus—paling sering di usus halus (jejunal, ileal), tetapi juga di lambung dan usus besar (3). Pigmentasi mukokutan sering muncul pada masa kanak-kanak dan dapat memudar pada masa dewasa, sehingga menyebabkan ekspresi fenotipik yang bervariasi (4).

Secara klinis, pasien dapat mengalami perdarahan gastrointestinal, intussusepsi, anemia, atau gejala obstruktif akibat polip besar; selain itu, PJS memiliki risiko seumur hidup yang sangat tinggi terhadap keganasan — termasuk di lokasi gastrointestinal (usus besar, lambung, pankreas) dan ekstra-gastrointestinal (payudara, ovarium, testis) (5,6). Pedoman pemantauan dan pengelolaan telah dikembangkan, meskipun dasar bukti masih terbatas (7).

Namun, beberapa fitur membuat kasus kami patut diperhatikan: pertama, presentasi onset dewasa pada usia 41 tahun, yang lebih tua daripada presentasi klasik tipikal yang sering terjadi pada kelompok usia lebih muda (usia median dalam kohort sering <30 tahun) (8). Kedua, dominasi poliposis kolorektal yang luas (berlawanan dengan kecenderungan pada usus halus) disertai bukti histologis displasia tingkat tinggi — suatu transformasi yang jarang terjadi pada polip hamartomatosus, meskipun telah diakui (9). Ketiga, dalam konteks Indonesia, di mana akses terhadap tes genetik dan pemantauan terstruktur mungkin terbatas, kasus ini menyoroti tantangan diagnostik dan manajemen.

Mengingat kelangkaan presentasi semacam ini, pelaporan yang terperinci berkontribusi pada basis pengetahuan global mengenai variabilitas fenotipik, strategi pemantauan, dan pengambilan keputusan bedah pada PJS.