

Síndrome de Peutz-Jegher en dos pacientes pediátricos

Peutz-Jegher two pediatric patients

Dra. Isora Montenegro Valera, Dra Sandra Cordovés Quintana, Dra Laritza Lincheta Enríquez, Dra Tamara M. Pérez Martell

Hospital Pediátrico Docente Provincial Eliseo Noel Caamaño. Matanzas. Cuba.

RESUMEN

La piel y las mucosas pueden expresar manifestaciones de malignidad interna, bajo dos formas principalmente: paraneoplásicas o metastásicas. En el presente trabajo se presentan las características clínicas de dos pacientes Pediátricos en el cual se diagnosticó Síndrome de Peutz-Jegher en el Hospital Pediátrico Docente Provincial Eliseo Noel Caamaño. Matanzas, entidad paraneoplásica hereditaria que por su baja incidencia consideramos muy útil su publicación.

Palabras: Síndrome de Peutz-Jegher, poliposis intestinal.

ABSTRACT

Skin and mucosa can express manifestation of internal malign under two forms: paraneoplastic or metastatize. In this article we present two cases of Peutz-Jegher syndrome (PJS) diagnosed at the Provincial Pediatric Teaching Hospital «Eliseo Noel Caamaño» of Matanzas. PSJ is a paraneoplastic and hereditary disorder with low incidence. We considered important to know skin manifestation because an early diagnosis can modify the prognosis, improving the quality of life in these patients.

Key words: Peutz-Jegher syndrome, intestinal polyposis.

INTRODUCCIÓN

La piel y las mucosas pueden expresar manifestaciones de malignidad interna, bajo dos formas principalmente: paraneoplásicas o metastásicas. Las Dermatosis Paraneoplásicas (DP) son alteraciones dermatológicas debidas a la presencia en el organismo de una neoplasia maligna. Son pues, marcadores o signos cutáneos de malignidad que en ocasiones tienen un gran valor, ya que pueden preceder a las manifestaciones directas de la neoplasia, contribuyendo a un posible diagnóstico precoz. ⁽¹⁻⁴⁾

El conocimiento de las DP, además de permitir sospechar una neoplasia oculta, constituye una interesante vía para profundizar en el conocimiento de la etiopatogenia de algunos procesos neoplásicos malignos. Desde el punto de vista etiológico se dividen en: inflamatorias, tumorales y síndromes hereditarios. ⁽¹⁻⁴⁾

El Síndrome de Peutz- Jegher (SPJ) es considerado uno de los más representativos síndromes hereditarios. En este síndrome los pacientes tienen un mayor riesgo de desarrollar neoplasia internas que se calcula entre un 45 y un 50 %, pero no son los tumores intestinales los más frecuentes. Las gónadas, pulmón, páncreas y mama constituyen las localizaciones más habituales de los tumores malignos. Los hallazgos clínicos incluyen, máculas hiperpigmentadas que siguen una distribución periorificial y acral, con aparición casi constante en los labios y la mucosa bucal. ⁽¹⁻⁷⁾

PRESENTACIÓN DE CASOS

Caso clínico No. 1

Paciente de 12 años de edad, femenina, raza negra, con Antecedentes Personales y Familiares de salud, que es ingresada en nuestra Institución por presentar un Trauma Craneal Simple. Durante su estancia hospitalaria se interconsulta el caso por la presencia de múltiples lesiones pigmentadas en labios, palmas y plantas.

Al interrogar a la paciente nos refiere que desde hace tres meses comenzó a presentar lesiones en los labios, posteriormente en las palmas de las manos y por último en las plantas de ambos pies, por lo cual consultó al Dermatólogo del área, quien la remite a nuestra Institución para estudio, pero la misma no acudió. Refiere además vómitos, flatulencia y regurgitaciones con carácter frecuente.

Examen físico Dermatológico: constatamos máculas pigmentadas, de bordes bien definidos, superficie lisa, forma redondeada, de pequeño tamaño, en número variable, localizadas en mucosa oral, labios, palmas y plantas. ([Figura 1](#))

Ante la sospecha clínica de un Síndrome de Peutz-Jegher decidimos valorar el caso en conjunto con el Servicio de Gastroenterología, quienes realizaron los siguientes exámenes complementarios corroborándose el diagnóstico inicial.

Exploraciones complementarias:

Hto: 0.36

Endoscopia: Pólipos gástricos: *Estómago*: Mucosa de características normales, en cara posterior del antro, próximo a la incisura angular se observa pólipo de 7 mm de diámetro, pedículo corto, próximo a este se observa otra lesión de 5 mm de diámetro con iguales características. En cara anterior lesión elevada de menos de 3 mm de diámetro.

Colonoscopia: Normal.

Rx de Tórax y ultrasonografía Abdominal: Sin alteraciones.

Diagnóstico: Síndrome de Peutz-Jegher.

Tratamiento: Los Pólipos fueron retirados durante la Endoscopia y mantiene seguimiento en la Consulta Externa de Gastroenterología.

Caso clínico No. 2

Paciente de 13 años de edad, masculino, raza negra, con Antecedentes Patológicos Familiares: Padre Fallecido a los 25 años (Cáncer Gástrico), refiere la mamá que sus familiares paternos fallecen en edades tempranas por tumores de vía digestiva. A los seis meses de vida presentaba distensión abdominal y al año comienza a presentar lesiones pigmentadas en labios y palmas de ambas manos, así como sangramiento rectal, constatándose pólipos en el recto y en el ano en forma de ramillete los cuales fueron retirados a los tres años. En esta ocasión el pasado año comienza con dolor abdominal en ambos flancos.

Exploraciones físicas:

Abdomen: Suave, plano, depresible, doloroso a la palpación profunda en flancos. Resto sin alteración.

Piel: Máculas pigmentadas, de bordes bien definidos, superficie lisa, forma redondeada, de pequeño tamaño, en número variable, localizadas en mucosa oral, labios y palmas. ([Figura 2](#))

Exploraciones complementarias: Endoscopia normal.

Colonoscopia: Se explora hasta visualizar la mucosa de ciego y valvuloide ileocecal, la cual es de caracteres normales. En exploración retrógrada impresiona mucosa por segmento irregular como esbozo de pólipos. En las márgenes del ano presenta pólipo pediculado el cual se extirpa. En el pedículo presenta otro pólipo sésil.

Rx de Tórax y ultrasonografía Abdominal: Sin alteraciones.

Diagnóstico: Poliposis de Colon. Síndrome de Peutz-Jegher.

Tratamiento: Excéresis de los Pólipos.

DISCUSIÓN

La incidencia de esta entidad es muy baja, ha sido estimada en uno entre 8,300 y 29,000 nacidos vivos.

El reporte inicial de este síndrome fue realizado por JRT Conner a la Sociedad Científica de Londres en 1895 quien presentó dos hermanas gemelas de 12 años con pigmentación en los labios y la boca. La primera de las hermanas murió a los 20 años por obstrucción intestinal y la segunda a los 52 por cáncer de mama.

La relación entre la pigmentación mucocutánea y la poliposis intestinal fue notificada inicialmente por Peutz en 1921, la descripción clínica definitiva fue escrita por Jeghers y colaboradores en 1949. El epónimo de síndrome de Peutz-Jeghers (SPJ) fue otorgado por Bruwer de la Clínica Mayo en 1954. (8)

Las evidencias actuales señalan que la alteración genética en el caso de este síndrome se encuentra en el cromosoma 19p. El gen mutado codifica para la cinasa serina-treonina 11 (STK 11) y algunos autores señalan que los datos obtenidos evidencian que el gen STK 11 ejerce función supresora de tumores que actúa como un guardián que regula el desarrollo de hamartomas que pueden ser precursores de adenocarcinomas. Jenne (1998) especula que la función del gen STK 11 regula el contexto celular entre melanocitos y queratinocitos. El gen STK 11 se encuentra ampliamente distribuido en los tejidos, lo que sugiere que los efectos en los melanocitos pueden ser observados en los sitios de estrés mecánico o físico. El SPJ se hereda mediante un patrón autosómico dominante con un alto grado de penetrancia. (9)

Algunos reportes han sugerido una asociación entre el SPJ y el desarrollo de cáncer en el tubo digestivo, aunque la evidencia actual indica que la transformación maligna de los pólipos intestinales es rara. En estos pacientes existe un riesgo mayor de carcinoma de mama, tumores ováricos benignos, tumores testiculares y cáncer pancreático, por lo que Westerman y Wilson (1999) sugieren que en estos pacientes se instaure un programa de vigilancia para prevenir el desarrollo de neoplasias. (9)

De lo anterior se deriva la importancia de realizar un seguimiento adecuado de estos pacientes, como única forma de realizar un diagnóstico precoz de cualquier alteración tumoral en los órganos que se relacionan con esta entidad.

Algunos pacientes se sienten incómodos por la presencia de los léntigos, por lo que algunos autores tratan a los mismos. La terapia con láser de rubí de los lentigos labiales en dos niños ha sido reportada por Kato y col (1998), ellos documentan la excelente respuesta al tratamiento sin secuelas ni recurrencias de las lesiones. En 1997 Ortega Alejandro reporta un caso en el que realiza el rasurado quirúrgico del labio inferior (bermellectomía) con un buen resultado estético. (9)

A modo de conclusión podemos decir que una vez más la piel como órgano se comporta como un marcador de manifestaciones en órganos internos. Sospechar esta entidad de baja incidencia ante la presencia de lesiones cutáneas características nos permite pesquisar y tomar una conducta adecuada de manera precoz ante la afectación de los órganos internos que caracterizan a esta entidad, pudiendo modificar de esta forma el pronóstico y por lo tanto mejorando la calidad de vida de estos pacientes.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- 1- Acosta Medina DL, Esquivel Rodriguez D. Dermatosis Paraneoplásicas. Rev de Ciencias Médicas 2008; 14 (3)
- 2- Poole S, Fenske NA. Cutaneous markers of internal malignancy: malignant involvement of the skin and the genodermatoses. J Am Acad Dermatol 1993; 28: 1-13
- 3- Callen JP. Signos dermatológicos de las enfermedades sistémicas En: Dermatología. Madrid: Elsevier; 2004; Vol 11.p.712-15.
- 4- Stone SP, Buescher LS. Life-threatening paraneoplastic cutaneous syndromes. Clin Dermatol 2005; 23:301-6.
- 5- Ferreiro M, Harris P, Larraín F, Duarte I, Repetto G. Una familia con síndrome de Peutz-Jeghers. Rev chil pediatr 2000; 71(3)
- 6- Ceresa S , Salinas R, Salamon A. Síndrome de Peutz-Jeghers. Rev.Chil. Pediatr 1986;57(3)
- 7- Estrada G, López-Encuentra A, García C. Carcinoma broncogénico no microcítico y síndrome de Peutz-Jeghers.Arch Bronconeumol 2005;41:296.
- 8- Abdo JM, Pérez E,Bernal F,Dzib J.Síndrome de Peutz-Jeghers. Rev Med Hosp Gen Mex 2005; 68 (2): 99-105.
- 9- Gómez JF,Calleja EA. Consecuencias dentales después del tratamiento quirúrgico en un paciente con síndrome de Peutz-Jeghers. Rev ADM 2007;44(5):208-10

Recibido: 11 de agosto de 2012.

Aprobado: 20 de octubre de 2012.

Dra. Isora Montenegro Valera. E-mail: isoramontenegro.mtz@infomed.sld.cu