

Archivos de

Investigación materno infantil

Vol. IX, No. 3 • septiembre-diciembre 2018
pp. 91-93

Síndrome de Peutz-Jeghers. A propósito de un caso

Antonio David Pérez-Elizondo,* María Elena Ruíz-Pérez**

RESUMEN

El síndrome de Peutz-Jeghers es un raro proceso hereditario que suele iniciarse en la infancia. Se caracteriza por la presencia de lesiones mucocutáneas pigmentadas y pólipos gastrointestinales. Numerosos estudios revelan una incidencia elevada de cáncer (gastrointestinal y extraintestinal) en estos enfermos y su aparición a temprana edad, así como su asociación con tumores ováricos y testiculares. Por ello, es necesario un estrecho seguimiento y un tratamiento agresivo de estos pacientes.

Palabras clave: Síndrome de Peutz-Jeghers, poliposis gastrointestinal, malignización.

ABSTRACT

Peutz-Jeghers syndrome is an inherited disorder which usually debuts during childhood. It is characterized by mucocutaneous pigmentation and hamartomatous polyps in the gastrointestinal tract. Numerous reports indicate a high incidence of gastrointestinal and extraintestinal cancer in these patients, their appearance at a young age, as well as its association with ovarian and testicular tumors. An aggressive approach of these patients seems to be necessary.

Key words: Peutz-Jeghers syndrome, gastrointestinal polyposis, malignization.

CONCEPTO

Peutz, en 1921, y posteriormente Jeghers, describieron el padecimiento que lleva sus nombres, corresponde a un trastorno infrecuente de herencia autosómica dominante particularizado por la asociación de pigmentación cutáneo-mucosa y poliposis hamartomatosa gastrointestinal. Su incidencia oscilante es de uno por cada 8 000 a 120 000 recién nacidos sin existir diferencia significativa relacionada con grupos etarios y fototipos tegumentarios; los síntomas iniciales aparecen durante la infancia, sólo en la mitad de los casos se documentan antecedentes familiares.¹⁻³

CASO CLÍNICO

Se atiende en consulta particular a escolar femenino de 12 años de edad por presentar dermatosis diseminada a cabeza y extremidades superiores caracterizada clínicamente por numerosas lesiones lentiginosas diminutas, de color marrón, de forma circular y

ovalada, agrupadas y confluentes en labios y mucosa oral; además de manchas ovoides de límites precisos aisladas en los pulpejos de los dedos de ambas manos, asintomáticas, según refieren sus padres, de un año de evolución lentamente progresivas (*Figuras 1 a 3*). Inicialmente, se pensó en la enfermedad de Laugier-Hunziker, o pigmentación lenticular melánica esencial de la mucosa oral y labios, sin compromiso evidente de órganos internos; sin embargo, en el interrogatorio intencionado se refirieron episodios de cólicos abdominales repetidos, náuseas y vómitos ocasionales; motivo por el cual se solicitaron exámenes de laboratorio de rutina, hemograma completo, pruebas de coagulación, análisis de orina y urocultivo, así como sangre en heces cuyo reporte no evidenció ninguna anormalidad de sospecha.⁴

Pese a ello, se refirió a un cirujano gastroenterólogo que labora fuera del instituto para su valoración con la sospecha potencial de la presencia de pólipos gastrointestinales. Nos comentó que era indispensable efectuar una gastroduodenoscopia en lo posible quirúrgica para definir el diagnóstico presuntivo,

* Médico Dermato-oncólogo. Hospital para el Niño, Instituto Materno-Infantil del Estado de México. Presidente de la Academia Universitaria de Dermatología, UAEM.

** Médica Pediatra, adscrita al Servicio de Consulta Externa del Hospital para el Niño.

procedimiento que se informó a los padres y dieron su consentimiento.

Meses después, la paciente y sus familiares regresaron a consulta médica de rutina informándonos el resultado del estudio realizado, resección de un pólipo duodenal solitario de 5 mm de tamaño aproximado, no inflamatorio y sin ningún dato anatómopatológico de transformación maligna (*Figura 4*). Se recomendó vigilancia periódica anual y alertar a los médicos tratantes ante cualquier sintomatología referente.

COMENTARIO

Sin duda, el espectro de manifestaciones clínicas desde la descripción original ha ido en aumento con el transcurso del tiempo, lo que ha permitido conocer con más detalle la enfermedad. Se sabe que es el resultado de mutaciones somáticas del gen *STK11* situado en el brazo corto del cromosoma 19, relacio-



Figura 1. Léntigos en labios.

nado con la supresión de la generación de tumores, probablemente relacionado con la transformación de hamartomas en formaciones adenocarcinomas, aunque alrededor del 50% de los casos restantes son de naturaleza esporádica. Las tumoraciones digestivas se localizan preferentemente en duodeno, yeyuno proximal y con menor frecuencia en estómago y colon; hasta el 32% de los pacientes presenta involucreamiento rectal.

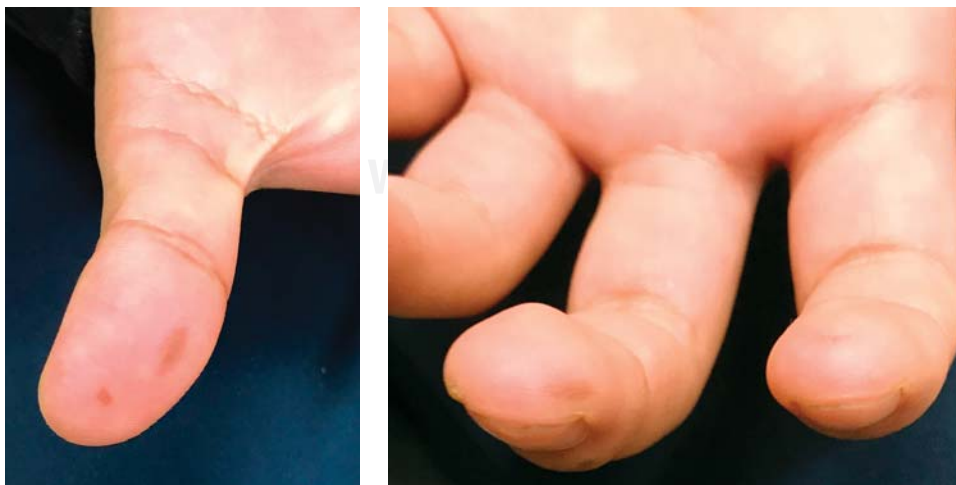
El síndrome de Peutz-Jeghers conlleva el riesgo de desarrollar un carcinoma gastrointestinal 15 veces más en comparación con la población general. La gran mayoría aparece a partir de adenomas coexistentes y no de los propios hamartomas. La sintomatología inicial más común es el dolor abdominal y el sangrado digestivo, la invaginación representa la principal complicación de la poliposis, causa de obstrucción intestinal intermitente.

Recientemente, se han documentado tipos de cáncer mamario, ovárico y testicular de las células de Sertoli; en raras ocasiones pulmonar, pancreático y de la vesícula y árbol biliar.

Con todos estos datos parece incuestionable la necesidad de realizar un estrecho seguimiento de estos enfermos. Cada vez son más los autores que abogan por un tratamiento agresivo y recomiendan:

- Endoscopia digestiva alta y baja cada dos años, comenzando a los 10 años.
- Exploración testicular anual desde los 10 años.
- Exploración de mamas anual con mamografía cada 2-3 años desde los 25 años.
- Examen pélvico ginecológico en la mujer con ecografía anual desde los 20 años.
- Ecografía abdominal y pancreática cada 1-2 años desde los 30 años.

No existe acuerdo en cuanto a qué actitud tomar frente a los pólipos gastrointestinales. Para algunos autores, todos deben, en lo posible, ser extirpados,



Figuras 2 y 3.

Lesiones maculares en dedos de manos.



Figura 4. Pólipo intestinal.

mientras que otros creen que sólo es necesario eliminar los mayores de 10 mm, pues es a partir de ese tamaño cuando aumenta claramente el riesgo de malignización.⁵⁻⁷ Se presenta el caso con el objetivo de reconocer y protocolizar niños con lesiones maculares sugestivas sin obviar la posible participación orgánica interna.

BIBLIOGRAFÍA

1. Finan MC, Ray MK. Gastrointestinal polyposis syndrome, *Dermatol Clin*, 1989; 7: 419-434.
2. McGarrity TJ, Kulin HE, Zaino RJ. Peutz-Jeghers syndrome, *Am J Gastroenterol*, 2000; 95: 596-604.
3. Kitagawa S, Townsend BL, Hebert AA. Peutz-Jeghers syndrome, *Dermatol Clin*, 1995; 13: 127-133.
4. Pérez-Elizondo AD. Síndrome de Laugier-Hunziker. Revisión bibliográfica. Presentación de 3 casos infantiles, *Rev Mex de Cir Bucal y Maxilofacial*, 2010; 6 (1): 14-18.
5. Westerman AM, Entius MM, De Baar E, Boor PPC, Koole R, Van Velthuisen MLF. Peutz-Jeghers syndrome: 78-year follow-up of the original family, *Lancet*, 1999; 353: 1211-1215.
6. Tovar JA, Eizaguirre I, Albert A, Jiménez J. Peutz-Jeghers syndrome in children: Report of two cases and review of the literature, *J Pediatr Surg*, 1983; 18: 200-207.
7. Burdick D, Prior JT. Peutz-Jeghers syndrome. A clinicopathologic study of a large family with a 27-year follow-up, *Cancer*, 1982; 50: 2139-2146.

Correspondencia:

Antonio David Pérez-Elizondo

E-mail: antoniodavid64@gmail.com