

Síndrome de Peutz-Jeghers: reporte de caso

Peutz-Jeghers syndrome: Case report

Edgar Julián Ferreira-Bohórquez,^{1*} Daniel Stiven Quintero-Rincón,² Yulieth Vanessa Caro-Gamboá,³ María Camila Ayala-Forero.⁴

ACCESO ABIERTO

Citación:

Ferreira-Bohórquez EJ, Quintero-Rincón DS, Caro-Gamboá YV, Ayala-Forero MC. Síndrome de Peutz-Jeghers: reporte de caso. *Revista Colombiana de Gastroenterología*. 2022;37(4):502-506. <https://doi.org/10.22516/25007440.815>

¹ Gastroenterólogo clínico-quirúrgico, Hospital Regional Manuela Beltrán del Socorro, Hospital Universitario de Bucaramanga, Clínica Los Comuneros, Gastrocal, Floridablanca. Bucaramanga, Colombia.

² Médico interno, Universidad Nacional de Colombia. Bogotá, Colombia.

³ Médico interno, Universidad de Santander. Bucaramanga, Colombia.

⁴ Médico interno, Universidad de Santander. Bucaramanga, Colombia.

*Correspondencia:

Edgar Julián Ferreira-Bohórquez.
ejulferbo@yahoo.com

Fecha recibido: 17/08/2021

Fecha aceptado: 05/11/2021



Resumen

El síndrome de Peutz-Jeghers es una enfermedad hereditaria, autosómica dominante, caracterizada por la presencia de múltiples pólipos gastrointestinales de tipo hamartomatoso y se asocia con hiperpigmentación mucocutánea.

A continuación, se reporta un caso de un paciente de 25 años con historia de hemicolectomía derecha por una intususcepción ileocolónica secundaria a un pólipo gigante en el íleon terminal. Se trata de un paciente que consultó por rectorragia, con evidencia en el examen físico de lesiones hiper Cromáticas color café oscuro en la mucosa yugal. Se realizó una colonoscopia total, en la que se observaron múltiples pólipos. Se practicó una mucosectomía endoscópica a algunos de ellos, histopatológicamente compatibles con pólipos hamartomatosos.

Palabras clave

Síndrome de Peutz-Jeghers, pólipos hamartomatosos, lesiones hiper Cromáticas.

Abstract

Peutz-Jeghers syndrome is an autosomal dominant hereditary disease characterized by multiple hamartomatous-type gastrointestinal polyps associated with mucocutaneous hyperpigmentation.

A case of a 25-year-old male patient with a history of right hemicolectomy due to ileocolonic intussusception secondary to a giant polyp in the terminal ileum is reported. This patient consulted for rectal bleeding, with evidence on physical examination of dark brown hyperchromatic lesions on the buccal mucosa. A total colonoscopy was performed, noting multiple polyps. Endoscopic mucosectomy was conducted on some of them, being histopathologically compatible with hamartomatous polyps.

Keywords

Peutz-Jeghers syndrome, hamartomatous polyps, hyperchromatic lesions.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Peutz-Jeghers es una poliposis hereditaria, autosómica dominante, poco común, asociada con una alta frecuencia a mutaciones del gen *STK11/LKB1*, localizado en el brazo corto del cromosoma 19^(1,4). Se caracteriza por

una pigmentación mucocutánea y la presencia de múltiples pólipos hamartomatosos, con un mayor riesgo de malignidad gastrointestinal. También se ha asociado con aumento del riesgo de cáncer ginecológico, testicular y tiroideo⁽¹⁾.

La pigmentación mucocutánea se debe a la presencia de macrófagos cargados de melanina en la dermis y el aumento

de melanocitos en la unión dermoepidérmica, presente en alrededor del 95% de los pacientes. Estas suelen aparecer en la infancia alrededor de la boca, las fosas nasales, la región perianal, los dedos y los artejos^(2,5).

Los pólipos de SPJ se localizan habitualmente a nivel del intestino delgado, principalmente en el yeyuno, seguido del colón, el recto y el estómago. Estos pueden aparecer también fuera del tracto gastrointestinal, incluyendo la pelvis renal, la vejiga, los pulmones y la nasofaringe⁽⁵⁾. Las características histológicas incluyen: un componente epitelial alargado en forma de onda, una dilatación quística de la glándula que se extiende hacia la submucosa y el músculo liso que se extiende hacia las frondas de los pólipos⁽²⁾.

El diagnóstico clínico se debe considerar en un individuo con al menos uno de los siguientes criterios⁽¹⁻³⁾:

1. Tres o más pólipos confirmados histológicamente.
2. Pólipos de Peutz-Jeghers, sin importar la cantidad, en un sujeto con antecedentes familiares del SPJ.
3. Pigmentación mucocutánea característica en un individuo con antecedentes familiares del SPJ.
4. Pólipos de Peutz-Jeghers asociados con una pigmentación mucocutánea característica.

CASO CLÍNICO

Se presenta el caso de un hombre de 25 años procedente del área urbana del municipio de Barbosa (Santander), quien ingresa al servicio de urgencias por un dolor abdominal difuso de tres años de evolución y sangrado rectal, con antecedente de hemicolectomía derecha por un cuadro de abdomen agudo secundario a intususcepción íleocolónica debido a un pólipo gigante en el íleon terminal de 45 cm x 42 cm. En la pieza quirúrgica también se encontró otro pólipo gigante en el yeyuno, a 80 cm del ángulo de Treitz; ambos con histopatología hamartomatosa. En el examen físico de ingreso se evidenciaron múltiples lesiones maculares hiperpigmentadas color café oscuro en la mucosa yugal, sin otros hallazgos relevantes (**Figura 1**).

Se hospitalizó al paciente y se le practicó una colonoscopia en la que se observaron dos pólipos a nivel del recto de 7 mm y dos pólipos pediculados en el transverso proximal de 20 mm x 15 mm (**Figura 2**) y 20 mm x 20 mm (**Figura 3**), respectivamente. También se le realizó una endoscopia digestiva superior en la que se documentaron múltiples pólipos sésiles (alrededor de 10) entre la primera y la segunda porción duodenal, con diámetros de 4 mm a 12 mm (**Figuras 4 y 5**). Se realizó una resección endoscópica de todos los pólipos de colon y se resecó uno de los duodenales de mayor tamaño.

El reporte histopatológico de los pólipos de colon fue de tipo hamartomatoso y uno de ellos es un adenoma tubular sin displasia (**Figuras 6 y 7**). El pólipo de duodeno resecado fue reportado como pólipo hamartomatoso.



Figura 1. Manchas hiperpigmentadas en la mucosa yugal. Fuente: archivo de los autores.

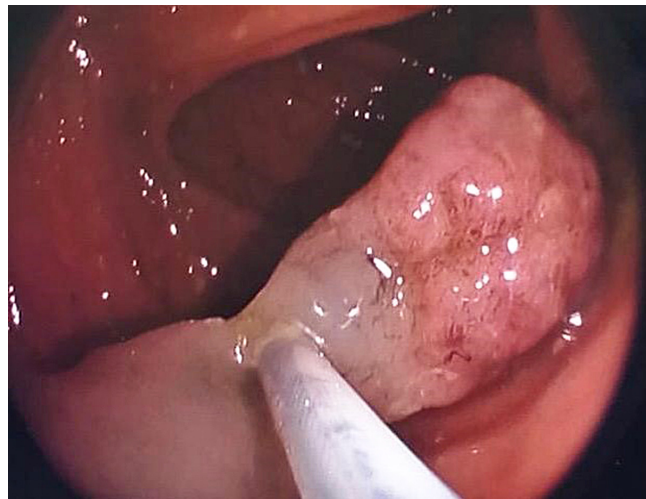


Figura 2. Pólipo pediculado del colon transverso de 20 mm x 15 mm. Fuente: archivo de los autores.

DISCUSIÓN

El síndrome de Peutz-Jeghers es una enfermedad autosómica dominante, rara, que tiene pocos reportes en nuestro país. Según Wu y colaboradores, tiene una incidencia estimada de un caso por cada 25.000 a 300.000 nacimientos vivos; puede presentarse en cualquier grupo étnico; afecta a hombres y mujeres por igual; su edad media de diagnóstico es a los 23 años, y la edad promedio para el desarrollo de cáncer es de 42 años⁽⁶⁾.



Figura 3. Pólipo pediculado del transverso de 20 mm x 20 mm. Fuente: archivo de los autores.

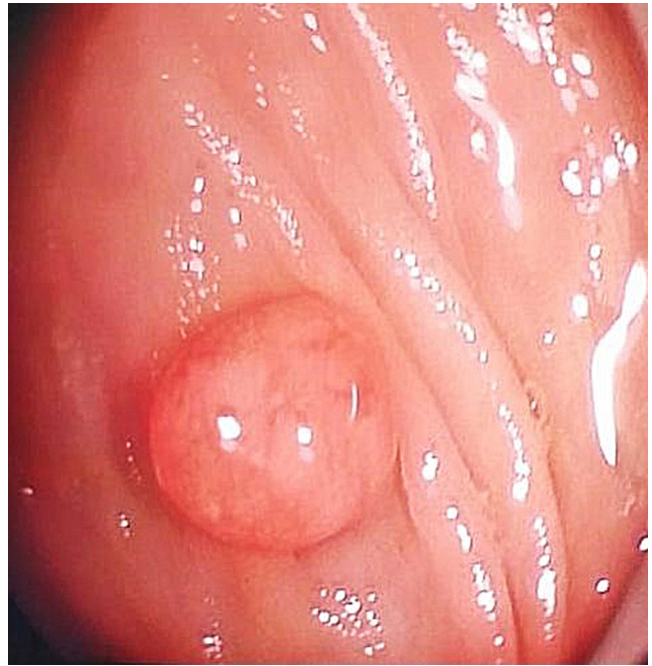


Figura 4. Pólipo séstil de aspecto hamartomatoso del duodeno. Fuente: archivo de los autores.

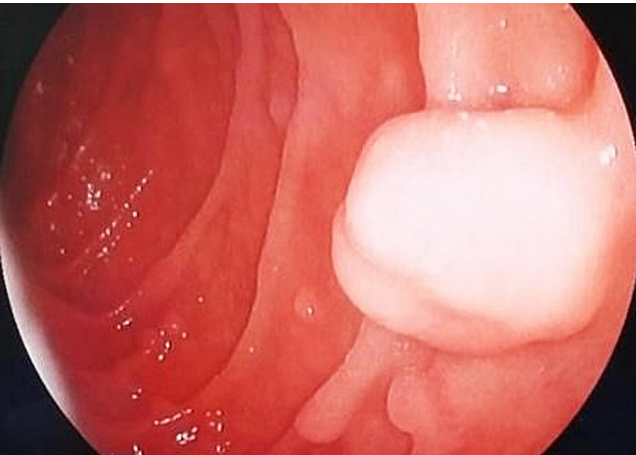


Figura 5. Pólipo subpediculado de aspecto hamartomatoso del duodeno. Fuente: archivo de los autores.

Por otra parte, según Beggs y colaboradores, a menudo la primera manifestación es la obstrucción gastrointestinal debida a la invaginación intestinal por los pólipos, un 69% de las veces en el intestino delgado y usualmente ocurre entre los 6 y 18 años^(2,6).

El objetivo principal en el tratamiento efectivo de los pacientes con el síndrome de Peutz-Jeghers se basa en la

vigilancia, la prevención y el tratamiento de las complicaciones. Las recomendaciones incluyen⁽⁶⁻⁸⁾:

- Endoscopia de vías digestivas altas:
 - La detección inicial se realiza a partir de los 12 años.
 - Si se encuentran pólipos, se repite anualmente.
 - En ausencia de pólipos, se repite cada 2-3 años hasta la edad adulta.
- Colonoscopia:
 - La detección inicial se realiza a partir de los 12 años o antes si se informan síntomas.
 - Si se encuentran pólipos, se repite anualmente.
 - En ausencia de pólipos, se repite a intervalos de 1-3 años.
- Páncreas:
 - Colangiopancreatografía por resonancia magnética (CPRM), ecografía endoscópica biliopancreática o ambas: a partir de los 25-30 años; repetir cada 1-2 años.
- Mama:
 - Examen de mamas: examen clínico cada 6 meses a partir de los 25 años.
 - Mamografía: a partir de los 25 años.
- Ginecológico:
 - Frotis de Papanicolaou: anualmente.
 - Ecografía transvaginal: anualmente a partir de los 18 años.

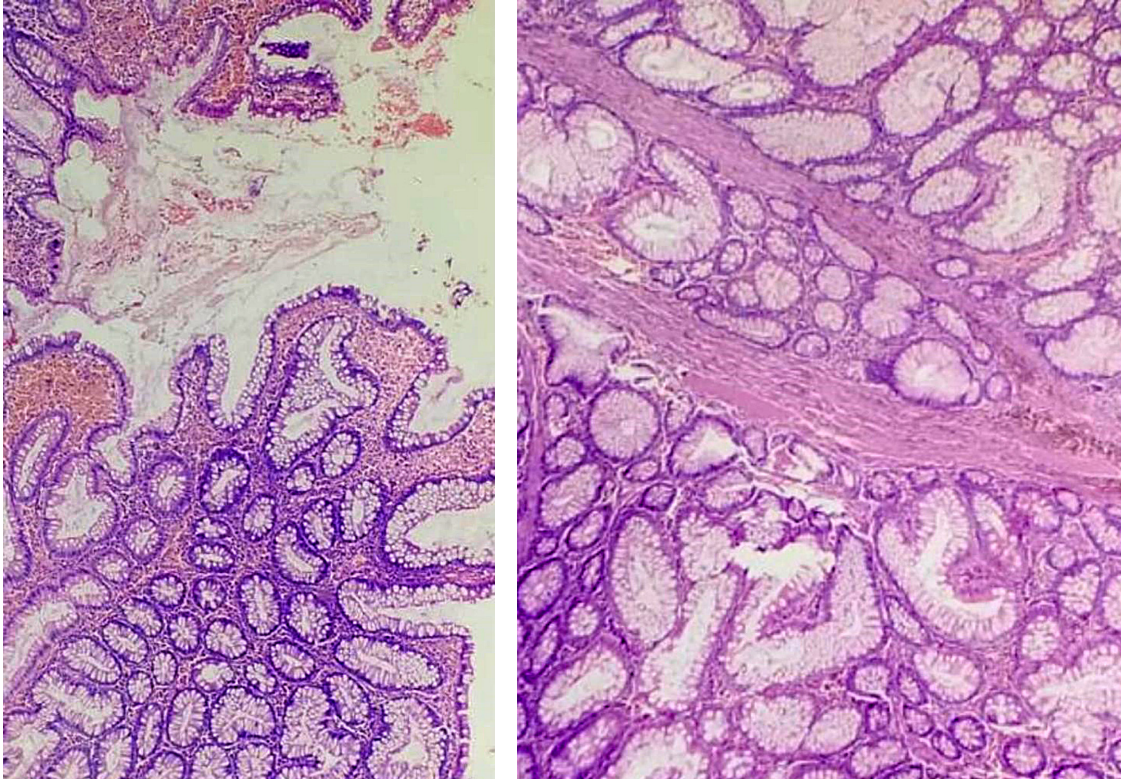


Figura 6. Lesiones polipoideas constituidas por glándulas de diferente forma y tamaño, soportadas por bandas de fibras musculares lisas. Fuente: archivo de los autores.

- Testículos:
 - Considere un examen y una ecografía anuales a partir de los 10 años.

Por último, en cuanto a la prevención se recomienda brindar asesoría genética a las parejas que presentan antecedentes familiares del síndrome de Peutz-Jeghers y que desean tener hijos⁽⁶⁻¹⁰⁾.

CONCLUSIONES

El síndrome de Peutz-Jeghers es una enfermedad poco frecuente, pero con una connotación clínica relevante. Estos pacientes tienen un riesgo 15 veces mayor de malignidad gastrointestinal, aunque también se ha relacionado con neoplasias extraintestinales.

Es de gran importancia conocer su presentación clínica inicial; máculas mucocutáneas hiperpigmentadas (presentes en más del 95% de los casos), antecedentes familiares positivos de síndrome de Peutz-Jeghers y poliposis gastrointestinal de tipo hamartomatoso.



Figura 7. Distintos tipos de células están presentes como las células columnares, caliciformes y endocrinas. No hay signos de displasia. Fuente: archivo de los autores.

Con lo anterior, se lograría un diagnóstico oportuno para implementar una vigilancia adecuada, de acuerdo con las recomendaciones descritas previamente, con el fin de evi-

tar complicaciones como obstrucción intestinal secundaria a invaginación e intervenciones quirúrgicas de urgencia; y vigilar la aparición de lesiones premalignas y malignas.

REFERENCIAS

1. Daniell J, Plazzer JP, Perera A, Macrae F. An exploration of genotype-phenotype link between Peutz-Jeghers syndrome and STK11: a review. *Fam Cancer*. 2018;17(3):421-27. <https://doi.org/10.1007/s10689-017-0037-3>
2. Beggs A, Latchford A, Vasen H, Moslein G, Alonso A, Aretz S, et al. Peutz-Jeghers syndrome: a systematic review and recommendations for management. *Gut*. 2010;59(7):975-86. <https://doi.org/10.1136/gut.2009.198499>
3. Aguilera Matos I, Díaz Oliva S, Velazco Villaurrutia Yd, García Bacallao E, Labrada Moreno LM. Síndrome de Peutz-Jeghers, experiencia de casos en el Instituto de Gastroenterología. *Arch.cuba.gastroenterol*. 2019;1(1). Disponible en: <http://revgastro.sld.cu/index.php/gast/article/view/18>
4. Parga J, Otero Regino W, Gómez Zuleta M. Prevalencia y características histológicas de los pólipos diminutos del recto y del sigmoides en una población colombiana. *Rev. colomb. Gastroenterol*. 2020;35(1):25-32. <https://doi.org/10.22516/25007440.363>
5. Ospina Nieto J, Pío Quintero Á. Síndrome de Peutz-Jeghers. Presentación de casos y revisión de la literatura. *Rev. colomb. Gastroenterol*. 2009;24(2):188-99. Disponible en: <https://www.redalyc.org/articulo.oa?id=337731592013>
6. Wu M, Krishnamurthy K. Peutz-Jeghers Syndrome. [Actualizado el 21 de agosto de 2022]. En: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2022. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK535357/>
7. Signoretti M, Bruno MJ, Zerboni G, Poley JW, Delle Fave G, Capurso G. Results of surveillance in individuals at high-risk of pancreatic cancer: A systematic review and meta-analysis. *United European Gastroenterol J*. 2018 May;6(4):489-499. <https://doi.org/10.1177/2050640617752182>
8. Spoto CPE, Gullo I, Carneiro F, Montgomery EA, Brosens LAA. Hereditary gastrointestinal carcinomas and their precursors: An algorithm for genetic testing. *Semin Diagn Pathol*. 2018;35(3):170-83. <https://doi.org/10.1053/j.semdp.2018.01.004>
9. Grez I, M., Prado A, R., Lahsen H, J. and Hernández M, J. Síndrome de Peutz-Jeghers complicado: Reporte de un caso. *Revista chilena de cirugía*, vol 60, núm. 3, junio, 2008, pp. 249-254. <https://doi.org/10.4067/S0718-40262008000300015>
10. Rodríguez Lagos F, Sorlí Guerola J, Romero Martínez I, Codoñer Franch P. Registro y seguimiento clínico de pacientes con síndrome de Peutz Jeghers en Valencia. *Revista de Gastroenterología de México*. 2020;85(2):123-139. <https://doi.org/10.1016/j.rgmx.2019.02.005>