

# Síndrome de Peutz-Jeghers

M.ªJ. Pérez Rodríguez<sup>a</sup>, F.M. Anaya Barea<sup>a</sup>, E. Galiano Fernández<sup>b</sup>,  
D. de Diego Sierra<sup>c</sup> e I. Condado Sánchez-Rojas<sup>a</sup>

Servicios de <sup>a</sup>Pediatría, <sup>b</sup>Urgencias y <sup>c</sup>Gastroenterología.  
Complejo Hospitalario de Ciudad Real. España.

**El síndrome de Peutz-Jeghers es un raro proceso hereditario que suele iniciarse en la infancia. Se caracteriza por la presencia de lesiones cutáneas pigmentadas y pólipos gastrointestinales. Numerosos estudios revelan una incidencia elevada de cáncer (gastrointestinal y extradigestivo) 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 enfermos.**

**Presentamos 2 hermanos afectados de síndrome de Peutz-Jeghers cuyo padre y abuelo fallecieron a consecuencia de cáncer digestivo relacionado con la enfermedad.**

## Palabras clave:

*Síndrome de Peutz-Jeghers. Poliposis gastrointestinal. Malignización.*

## PEUTZ-JEGHERS SYNDROME

**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.**

**We report the case of two brothers suffering from Peutz-Jeghers syndrome whose father and grandfather died as a consequence of the progression of an intestinal cancer related to the syndrome.**

## Key words:

*Peutz-Jeghers syndrome. Gastrointestinal polyposis. Malignization.*

## INTRODUCCIÓN

El síndrome de Peutz-Jeghers (SPJ) es un trastorno poco frecuente, de herencia autosómica dominante, caracterizado por la asociación de pigmentación cutá-

neo-mucosa y poliposis intestinal. El primero en describir el síndrome fue Peutz en 1921, y fue Jeghers, unos años más tarde, quien realizó la descripción definitiva.

A pesar de ser una condición hereditaria, sólo en la mitad de los casos se encuentran antecedentes familiares. Su incidencia aproximada es de 1 por cada 8.300-29.000 recién nacidos<sup>1</sup>. En la mayoría de los pacientes los primeros síntomas aparecen durante la infancia. Se ha descrito en todas las razas y todos los tipos de piel<sup>2</sup>.

Presentamos el caso de dos hermanos diagnosticados de SPJ que nacieron en el seno de una familia con otros miembros afectados por la enfermedad.

## CASO CLÍNICO

Nuestro primer paciente es un varón que consultó por primera vez a los 9 años de edad, por dolor abdominal recurrente con vómitos ocasionales. Su padre había sido visto en nuestro hospital a los 32 años por dolor abdominal y rectorragia, y en su exploración destacaba la presencia de melanosis perioral. Se le realizó un estudio endoscópico en el que se encontraron múltiples pólipos en recto y sigma que fueron biopsiados con el resultado de pólipos hamartomatosos y un adenocarcinoma vellosos. Presentaba, además, metástasis pulmonares y hepáticas. Falleció 1 año más tarde, pese al tratamiento.

A su vez, el abuelo paterno había fallecido a los 66 años de edad a causa de adenocarcinoma de recto y sigma.

La exploración física del niño fue normal, salvo por la presencia de melanosis perioral (fig. 1). Los análisis de sangre fueron normales y el estudio de sangre en heces, negativo. Se realizó estudio endoscópico en el que se encontró una lesión polipoidea en sigma, que fue extirpada y biopsiada con resultado de pólipo hiperplásico benigno. Con estos hallazgos y los antecedentes familiares el niño fue diagnosticado de síndrome de Peutz-Jeg-

**Correspondencia:** Dra. M.ªJ. Pérez Rodríguez.  
Delicias, 28, portal F, 2º D. 28045 Madrid. España.  
Correo electrónico: Mariaj.p@teleline.es

Recibido en noviembre de 2005.

Aceptado para su publicación en noviembre de 2007.



**Figura 1.** Primer paciente: melanosia perioral.



**Figura 2.** Segundo paciente: melanosia perioral.

hers, y se le realizó un estrecho seguimiento, clínico y endoscópico.

Tras 10 años de seguimiento, el paciente sólo ha presentado cuadros de dolor abdominal esporádico, y ha mantenido cifras normales de hemoglobina, sin pérdida de sangre por heces. Se han realizado tres estudios endoscópicos más; el primero fue normal, pero los dos últimos mostraron la presencia de pólipos pequeños en el colon y duodeno, que fueron extirpados y biopsiados; revelaron la misma histología que el primero.

El segundo paciente, hermano del anterior, fue diagnosticado de SPJ a los 2 años por la presencia de melanosia perioral (fig. 2) y los antecedentes familiares. Se realizó un primer estudio endoscópico a la edad de 5 años. Se encontró y reseco un pólipo gástrico (pólipo hiperplásico benigno). A los 7 años presentó una invaginación yeyuno-yeyunal que precisó resección intestinal. A los 12 años se le practicó una nueva endoscopia, en la que se le encontró y reseco dos pólipos gástricos, con igual histología que el previo.

A los 9 años consultó por agrandamiento mamario bilateral, acompañado de aceleración de la velocidad de crecimiento. En la exploración física se vio ginecomastia bilateral con galactorrea y un teste izquierdo de 5 ml, de

consistencia homogénea. El estudio endocrinológico fue compatible con una pubertad precoz periférica, con adelanto de 3 años en la edad ósea. En la ecografía testicular se observaron imágenes de microlitiasis testicular bilateral. El estudio anatomopatológico del teste izquierdo concluyó la presencia de un tumor multifocal de los cordones sexuales con estructuras anulares. Este testículo fue extirpado, pero se respetó el derecho. La ginecomastia regresó y en los 4 años siguientes no se han vuelto a objetivar anomalías endocrinológicas, el teste derecho es normal en tamaño y consistencia y no presenta nuevas alteraciones ecográficas.

## DISCUSIÓN

Desde la descripción inicial del síndrome de Peutz-Jeghers, el espectro de manifestaciones clínicas que se incluyen en el mismo se ha ido incrementando con el tiempo.

Las lesiones cutáneas consisten en lunares de color negro-azulado o marrón que suelen localizarse en labios, mucosa oral y zonas periorificiales<sup>2,3</sup>. No suelen estar presentes al nacer, pero aparecen precozmente, en los primeros 2 años de vida<sup>4</sup>. No se ha descrito su transformación maligna.

Los pólipos gastrointestinales (hamartomas) se localizan fundamentalmente en el intestino delgado, y con menos frecuencia en el grueso y en el estómago<sup>2,3</sup>.

En la mayoría de los pacientes los primeros síntomas y muchas de las complicaciones quirúrgicas de la enfermedad aparecen durante la infancia<sup>5</sup>, y puede ser aparente incluso en el período neonatal<sup>6</sup>. Todos los casos conocidos han desarrollado el fenotipo completo a los 25 años<sup>4</sup>.

El motivo de la consulta más frecuente es el dolor abdominal y el sangrado digestivo<sup>2</sup>. La invaginación representa la principal complicación de la poliposis y es causa de obstrucción intestinal intermitente. En algunos pacientes la primera manifestación es el prolapsos o extrusión anal de los pólipos, que, cuando sucede en el primer año de vida, obliga a descartar SPJ, incluso cuando no haya pigmentación<sup>5</sup>. Hasta el 5,5% de los pacientes presenta pólipos extraintestinales<sup>5</sup>.

Un pequeño porcentaje de pacientes debuta con síntomas endocrinológicos relacionados con la presencia de tumores gonadales<sup>5</sup>.

Existe una gran variación interindividual en la intensidad de los síntomas. Esta disociación puede deberse a la distinta edad a la que se realiza el diagnóstico, ya que la aparición de la clínica tiende a ser específica de la edad. Asimismo, se ha documentado variación fenotípica entre familias, y dentro de la misma familia<sup>4</sup>. Lo que parece no ofrecer dudas es la no benignidad del SPJ, pues la supervivencia suele estar disminuida por la gran cantidad de complicaciones gastrointestinales que implica, que pueden conducir a la muerte incluso en el primer año de vida<sup>6</sup>, y por el desarrollo precoz de cáncer. Además, los

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/4142996>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/4142996>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)