

Síndrome de Peutz-Jeghers

Presentación de un caso clínico

DR. JUAN MEJÍA ESTAÑOL,* DR. ARTURO LOREDO ABDALÁ **

RESUMEN

El síndrome de Peutz-Jeghers es una entidad hereditaria autosómica dominante de penetrancia variable caracterizada por pigmentación mucocutánea y pólipos hamartomatosos en tubo digestivo, con alto potencial para desarrollar cáncer tanto intra como extraintestinal. Se presenta el caso clínico de una niña de siete años con la hiperpigmentación característica de este síndrome, con objeto de que tome conciencia la comunidad pediátrica sobre esta entidad nosológica y que futuros casos puedan ser estudiados completamente. Se describe el plan sugerido en la literatura para el diagnóstico y seguimiento de estos pacientes.

Palabras clave: Síndrome de Peutz-Jeghers, herencia, pigmentación mucocutánea, pólipos, hamartoma, cáncer.

ABSTRACT

Peutz-Jeghers syndrome is an autosomal dominant inheritance disease with incomplete penetrance. It is characterized by mucocutaneous pigmentation and hamartomatous gastrointestinal polyps with high risk for intestinal cancer. The case of a seven year old girl is presented; the diagnosis and follow-up protocol suggested in the literature is analyzed.

Key words: Peutz-Jeghers syndrome, inheritance, mucocutaneous pigmentation, hamartoma, cancer.

INTRODUCCIÓN

El propósito de presentar este caso clínico de síndrome de Peutz-Jeghers (SPJ), es señalar su baja frecuencia, la gravedad de sus complicaciones a mediano y corto plazo, que acortan la vida del paciente y a la necesidad de sensibilizar a la población médica, fundamentalmente al pediatra, para que casos futuros puedan diagnosticarse en forma temprana y evitar al máximo las complicaciones para un mejor pronóstico ^{1,2}.

Resumen del caso

Niña de siete años de edad que es llevada a la consulta externa por presentar un proceso infeccioso en vías respiratorias superiores. Se niegan antecedentes hereditarios y personales patológicos. A la exploración se encuentran manchas hiperocrómicas negro-violáceas

en el labio inferior, en la mucosa oral, en los dedos de manos y pies (Figs. 1, 2 y 3).

Aunque en diversas ocasiones la niña había recibido atención médica, no se había sospechado que las lesiones fueran parte de una entidad nosológica. Debido a la pigmentación característica se estableció el diagnóstico clínico de síndrome de Peutz-Jeghers. Se practicó serie esofagogastroduodenal y colon por enema con doble medio de contraste; no se encontró patología alguna. La madre de 35 años fue el único miembro de la familia con manchas similares en el labio inferior; rehusó ser sometida al estudio y abandonó el seguimiento de la paciente.

DISCUSIÓN

El SPJ es una enfermedad de carácter hereditario, autosómico dominante con penetrancia variable en 90% de los casos; ocurre por la afectación del brazo corto del cromosoma 19p13.3. Wasterman lo identificó como mutación del gen LKB1 aunque otros autores lo consideran como mutación de novo ².

Ocurre con frecuencia de 1:8,000 a 1:29,000 nacidos vivos ¹. La expresión clínica se caracteriza por manchas negrozco violáceas localizadas en uno o más de los

* Médico Pediatra

** Investigador Titular A. Coordinador de la Clínica de Atención Integral al Niño Maltratado

Correspondencia: Dr. Juan José A. Mejía Estañol. Instituto Nacional de Pediatría. Clínica de Atención Integral al Niño Maltratado. Insurgentes Sur 3700 C. Col. Insurgentes Cuicuilco. México 04530 D.F. correo electrónico: mejia@infomedik.com
Recibido: diciembre de 1999. Aceptado: marzo, 2000.



Figura 1. Manchas características de SPJ en los labios.

siguientes sitios: labios, mucosa oral, vulva, dedos de la mano y de pies. Aparecen en la primera década de la vida y en el 70% de los casos durante el primero y segundo años de edad, habitualmente antes de que ocurran las manifestaciones abdominales, estas últimas, por desarrollo de hamartomas en tubo digestivo en el 70 a 90% de los casos; aparecen sobre todo en el intestino delgado y causan obstrucción intestinal, invaginación, sangrado, vólvulus y necrosis; las lesiones tienen una tendencia a la malignidad en el 95% de los casos² una o dos décadas más tarde y en el 50% de los casos cerca de los 40 años de edad².



Figuras 2 y 3. Manchas hiperocrómicas negrovioláceas características en la mucosa oral.



Se han descrito otras lesiones extraintestinales como tumor del cordón testicular, tumor de células de Sertoli, adenoma maligno de cérvix, cáncer primario de tiroides, pulmón, próstata, mamas, hígado, páncreas.

Se debe considerar al SPJ como una enfermedad grave y potencialmente maligna, que compromete la expectativa de vida³.

Diagnóstico

La identificación de los pacientes en edades tempranas de la vida se basa en los siguientes datos:

- a) Presencia de manchas negruzcas, violáceas oscuras o ambas, en mucosa oral, labios, dedos de las manos y pies en el 100%¹.
- b) Presencia de pólipos hamartomatosos en tubo digestivo y las lesiones señaladas en 90%¹.
- c) Presencia de pólipos digestivos sin las manchas típicas^{2,4}.
- d) Historia familiar del problema en 50%¹⁻³.

Las lesiones del tubo digestivo se confirman mediante el estudio endoscópico de esófago y colon y con serie esofagogastroduodenal. El estudio histopatológico permite determinar la existencia de malignidad.

La vigilancia del tubo digestivo se debe realizar por endoscopia y estudios con medio de contraste, dos

veces por año a partir de los diez años de edad o antes si hay historia familiar del paciente.

En pacientes mayores de 25 años, se debe realizar colonoscopia tres veces por año y los pólipos mayores de un milímetro deben extirparse.

Para detectar lesiones extraintestinales en la mujer, es necesaria la vigilancia clínica de mamas a partir de los 25 años y mamografía a partir de los 35. La ultrasonografía abdominal anual se emplea para buscar cáncer de útero y ovarios a partir de los 25 años.

Cuando hay historia familiar del padecimiento, sin lesiones características ni pólipos, se debe realizar exploración armada cada año hasta los 30 años; si después de esta edad no se detectan pólipos ni manchas se suspende el protocolo ².

El papel del pediatra es fundamental en el diagnóstico oportuno de la enfermedad, ya que se alertará a la

familia y otros médicos sobre su diagnóstico y la vigilancia a corto, mediano y largo plazo, con objeto de detectar el desarrollo de diversos tipos de neoplasias en diferentes períodos de la vida.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Boardman LA, Thibodeau SN, Schaid DJ. Increased risk for cancer in patients with Peutz-Jeghers syndrome. *Ann Intern Med* 1998;128:896-9
2. Tomlinson IMP, Houlston RS. Peutz-Jeghers syndrome. *J Med Genet* 1997;34:1007-11
3. Wasterman AM, Entius MM, Baar E, Boor P. Peutz-Jeghers syndrome: 78 year follow-up of original family. *Lancet* 1999;353:1211-15
4. Scara J. Peutz-Jeghers syndrome in a neonate. *J Pediatr* 1995;126:965-7

IX Congreso Mundial de Dermatología Pediátrica Del 20 al 24 de octubre del 2001 Cancún, México, Hotel Hilton Cancún

Los últimos avances cénicos y terapéuticos tratados por los especialistas y líderes en el tema.
Se invita a participar con trabajos libres y minicasos.

Idioma oficial: Inglés. No habrá traducción simultánea

Información:

Secretaría científica

Carola Durán McKinster

Insurgentes Sur 3700 C. México, DF, 04530. Tel.: (52) 5528-2211,
fax: (52) 5606-6365, 5666-9882. E-mail: rrm@servidor.unam.mx

Secretaría técnica

Servimed SA de CV

Insurgentes Sur 1188-507. México, DF, 03210. Tel.: (52) 5575-9931, fax: (52) 5559-9497, 5575-9937.
E-mail: wcpedderm@servimed.com.mx