

## Síndrome de Peutz—Jeghers

Dr. Sergio Ceresa O.<sup>1</sup>; Dr. Rafael Salinas G.<sup>2</sup>; Dr. Alberto Salamon I.<sup>2</sup>

### Peutz—Jeghers Syndrome

Three patients with Peutz—Jeghers syndrome are described. Two of them presented with intestinal intussusception. In the third case the diagnosis was suspected by the melanic mucocutaneous manifestations. All had polypoid lesions of the gastrointestinal tract at X Ray examination with barium enemas. Fiber optic gastroduodenoscopy and colonoscopy showed the characteristic polypoid lesions. Endoscopic polypectomy was performed and its usefulness in stressed.

(Key words: Peutz-Jegher's Syndrome, Intussusception, Intestinal polyposis).

El Síndrome de Peutz—Jeghers se caracteriza por la presencia de poliposis hamartomatosa del tracto gastrointestinal y pigmentación melánica mucocutánea. Se transmite por herencia autosómica dominante<sup>1, 2</sup>. Los pólipos pueden encontrarse en toda la longitud del tracto gastrointestinal desde el esfínter gastroesofágico. Frecuentemente se les ubica en intestino delgado<sup>1, 3</sup>.

Se han descrito más de 300 casos de Peutz—Jeghers<sup>4</sup>. El diagnóstico se realiza antes de los 15 años en un tercio de estos casos<sup>4</sup>.

Entre 1982 y 1985 han consultado tres pacientes con este síndrome en el Hospital Paula Jaraquemada cuya descripción constituye el objetivo de este trabajo.

### Casos Clínicos

R.A.J., escolar de 10 años, ingresó al Servicio de Urgencia con dolor cólico abdominal intermitente, de veinticuatro horas de evolución acompañados de vómitos frecuentes. Tenía antecedentes de rectorragia desde los tres años de edad. En el examen físico mostraba palidez, manchas pigmentarias melánicas en los labios, boca, encías y paladar, palma de las manos, pulpejos y planta de los pies. En el abdomen se palpaban masas abdominales en la región paramediana derecha y periumbilical y se observaban movimientos peristálticos intestinales. El tacto rectal no demostró sangramiento visible. Ingresó con los diagnósticos de síndrome de Peutz—Jeghers e invaginación intestinal. Durante la

intervención quirúrgica se vio un asa intestinal con coloración anormal, aspecto necrótico y compromiso vascular, que correspondía al yeyuno invaginado, cuya reducción resultó imposible: se realizó resección de más o menos 50 cm. a una distancia de 25 cm. del ángulo de Treitz y anastomosis término terminal. Se palparon otros pólipos en zonas de intestino normal que no fueron resecaados. El post-operatorio fue satisfactorio. En el estudio anatómo patológico de la pieza resecaada había evidencia de necrosis de la pared. Al abrir el intestino habían tres pólipos necróticos, sésiles de más o menos 2 cm. de diámetro constituidos, según el examen histológico, por tejidos del tipo de los hamartomas. El tránsito de esófago, estómago, duodeno, yeyuno e íleon realizado posteriormente reveló pólipos en el estómago y en el yeyuno. La panendoscopia confirmó la poliposis gástrica. La enema baritada con técnica de doble contraste demostró un pólipo tipo Yamada II en el colon sigmoide. En la colonoscopia, que exploró hasta 90 cm. del orificio anal externo, se observó un pólipo subpedunculado a 15 cm. de distancia del orificio, que fue resecaado en una colonoscopia efectuada posteriormente. El estudio histológico del mismo demostró que también se trataba de un hamartoma. Su evolución fue satisfactoria.

J.M.A., niña de 9 años que fue admitida por dolor abdominal intenso, tipo cólico, vómitos y deterioro físico, de pocas horas de evolución. Tenía manchas melánicas en los labios, mucosa bucal, palma de las manos y planta de los pies y palidez de piel y mucosas. La palpación abdominal provocaba dolor, reacción de defensa muscular y permitía palpar una masa en el hemi-

1. Médico Departamento Gastroenterología Infantil. Hospital Paula Jaraquemada.

2. Médico Servicio Cirugía Infantil. Hospital Paula Jaraquemada.

abdomen izquierdo. Ingresó con los diagnósticos de síndrome Peutz-Jeghers, obstrucción e invaginación intestinales. En la intervención quirúrgica se encontró una gran maza de color negruzco, que correspondía a una invaginación intestinal íleo-ileal, ubicada más o menos 90 cm. antes de la válvula ileocecal, que no fue posible reducir, con evidente daño vascular. Se realizó resección de una zona de más o menos 20 cm. de intestino, cuyo polo invaginante presentaba una masa polipoídea intraluminal y anastomosis término terminal. La paciente evolucionó bien y fue dada de alta veinte días después del ingreso. En el examen anatómico patológico el trozo resecado correspondía a intestino delgado, tenía 20 cm. de largo, mostraba marcada distensión y al abrirlo la porción invaginada presentaba extensa necrosis de la mucosa. En el examen histológico, había necrosis hemorrágica extensa de la pared intestinal, donde la mucosa se proyectaba en el lumen, concluyéndose que se trataba de una lesión secundaria a invaginación intestinal, debida a síndrome de Peutz-Jeghers. En los controles posteriores se realizó tránsito intestinal que reveló presencia de pólipos en el estómago, el duodeno y la parte alta del yeyuno. La enema baritada mostró una imagen de pólipo, en el colon descendente. Mediante panendoscopia se vieron 3 pólipos grandes, pediculados, en la segunda y tercera porción del duodeno. En el estómago, cara anterior, próxima a la curvatura mayor, existía otro pólipo grande, de pedículo largo y aspecto multilobulado. Durante la colonoscopia se observó un pólipo pediculado grande, a 60 cm. del orificio anal externo, además de otros 5 pequeños pólipos sésiles. Se practicó polipectomía endoscópica del pólipo de mayor tamaño, cuyo estudio histológico demostró que correspondía a un hamartoma.

P.V.A., niño de 11 años de edad, enviado al Policlínico de Gastroenterología Infantil por presentar manchas melánicas en los labios, mucosa de la boca y pulpejos de los dedos. No tenía antecedentes de rectorragia ni dolor abdominal. La rectoscopia hasta 20 cm. del orificio anal externo mostró que habían pólipos pediculados a 13 y 5 cm. de distancia y la enema baritada demostró pólipos en el colon. En las radiografías de tránsito de esófago, estómago y duodeno se encontró evidencia de dos lesiones sollevantadas en el antro gástrico y en las de tránsito intestinal se encontraron algunos pólipos aislados en el yeyuno y el íleon. Se introdujo un colonoscopio hasta 50 cm. del orificio anal externo y se extirparon, mediante asa de alambre, los 2 pólipos rectales observados en la rectoscopia. La



Figura 1: Manchas melánicas de la mucosa bucal características del Síndrome de Peutz-Jeghers.

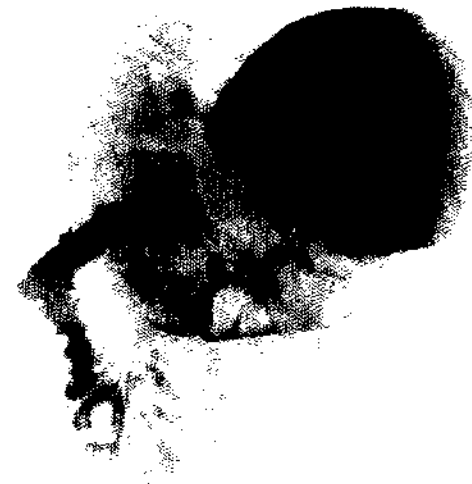


Figura 2: La Radiografía Esófago, Estómago y Duodeno demuestra en la curvatura mayor del estómago un pólipo grande y en el Duodeno varias masas polipoideas.

esófago gastroduodenoscopia demostró un pequeño sobrelevantamiento de 3,5 mm, en la curvatura mayor de la región angular que se extirpó mediante una biopsia térmica. Las características histopatológicas de estos pólipos correspondían a las del síndrome de Peutz-Jeghers. Actualmente el paciente está en buenas condiciones y es controlado regularmente en el Policlínico de Gastroenterología.

#### COMENTARIO

Los síntomas más frecuentes en los pacientes con síndrome de Peutz-Jeghers son los cólicos

intestinales, atribuibles a invaginaciones intestinales transitorias. Pueden asociarse con vómitos y sangramiento digestivo por ulceración e infartos de los pólipos y a obstrucción intestinal<sup>3</sup>.

Las invaginaciones colo-colónicas son las más frecuentes en los niños pequeños<sup>2</sup>. Las yeyuno ileales y las íleo ileales son más frecuentes en niños mayores y adultos y pueden constituir la primera manifestación de esta enfermedad<sup>4, 5</sup>.

En esta serie, dos casos se manifestaron en la forma de invaginación del intestino delgado y el tercero se pesquisó porque tenía manchas melánicas mucocutáneas. Los estudios radiológicos y endoscópicos permitieron detectar los múltiples pólipos del tracto gastrointestinal de estos pacientes.

La colonoscopia con fibra óptica es un método efectivo para estudiar el colon y hacer el diagnóstico correcto, sobre todo porque permite estudiar segmentos más allá del alcance del rectoscopio. Además ofrece la posibilidad de tratamiento inmediato y definitivo mediante polipectomía endoscópica<sup>6</sup>. Este tratamiento es preventivo si se realiza antes que ocurran complicaciones como en el tercer paciente.

El tratamiento quirúrgico se reserva para las complicaciones como la invaginación intestinal y sangramiento intestinal, o cuando el pólipo no se encuentra al alcance de la endoscopia.

La transformación maligna de los hamartomas del síndrome de Peutz-Jeghers ocurre en 2% de los casos<sup>8</sup>, siendo el duodeno el segmento intestinal donde esta complicación ocurre con mayor frecuencia. Por esta razón no se recomiendan actualmente las resecciones intestinales profilácticas<sup>2</sup>.

## RESUMEN

Se presentan tres pacientes con síndrome de Peutz-Jeghers. En dos de ellos su primera manifestación clínica fue la invaginación del intestino delgado. En el tercer paciente el diagnóstico se hizo por la presencia de las lesiones mucocutáneas típicas. En todos ellos se demostró la presencia de los pólipos en el tránsito de estómago e intestino delgado o en el enema baritado o la endoscopia alta a la colonoscopia. Algunos pólipos fueron extirpados durante este último procedimiento. Se destaca la utilidad de la polipectomía endoscópica.

## REFERENCIAS

1. *Jeghers H.H., Mc Kusick J.A.*: Generalized intestinal polyposis and melanin spots of the oral mucosa, lips and digits. *N. Eng. J. Med.* 241: 993, 1949.
2. *Howell J., Kevin P.*: Peutz Jeghers polyposis causing colocolic Intussusception in Infancy. *J. Ped. Surg.* 16: 82, 1981.
3. *Silverman A., Roy C.*: *Textbook Pediatric Clinical Gastroenterology* chapter 11, pág. 308, St. Louis. The C. Mosby Co, 1983.
4. *Monens P.M., Garvey S.P.*: An unusual case of Peutz Jeghers Syndrome in an infant. *Am. J. Dis. Child.* 129: 173, 1975.
5. *Wenel J.E., Bartholomew L.G.*: Gastrointestinal polyposis with mucocutaneous pigmentation in children. *Pediatrics* 28: 655, 1961.
6. *Douglas J.R., Campbell C.A.*: Colonoscopic polypectomy in children. *Br. Med. J.* 281: 1386, 1980.
7. *Mckittnick, J.E., Lewis W.M.*: The Peutz Jeghers Syndrome. *Arch Surg.* 103: 57, 1971.
8. *Dozois R.R., Judd E.S.*: The Peutz Jeghers Syndrome. Is there a predisposition to the development of intestinal malignancy? *Arch Surg.* 98: 509, 1969.