Diagnóstico de síndrome de Peutz-Jeghers

J. L. González Muñoz, M. Angoso Clavijo, C. Esteban Velasco, A. Rodríguez Pérez¹, L. Muñoz Bellvis y A. Gómez Alonso

Servicios de Cirugía y ¹Aparato Digestivo. Hospital Universitario de Salamanca. Salamanca

Mujer de 23 años con anemia crónica no estudiada que presenta dolor abdominal difuso, continuo, de cuatro horas de evolución. Entre sus antecedentes personales destaca la existencia de poliposis intestinal en su abuelo paterno, melanos labial en su padre y un hermano diagnosticado de síndrome de Peutz-Jeghers que se manifestó con el prolapsos de un gran pólipo rectal (único pólipo presente en el tracto digestivo).

En la exploración física destaca la presencia de máculas hiperpigmentadas faciales, labiales y en la mucosa bucal (Fig. 1). Es diagnosticada de invaginación íleo-cólica e intervenida quirúrgicamente resecando 40 cm de íleon isquémico. En la pieza se demostró la presencia de doce pólipos de diferente tamaño (Fig. 2).

Fue dada de alta a los siete días. Posteriormente se realizaron panendoscopia oral y colonoscopia que demostraron la presencia de decenas de pólipos gástricos sesiles y cuatro pólipos colónicos, que se extirparon. El diagnóstico anatomopatológico fue de pólipos hamartomatosos y alguno adenomatoso en intestino delgado (Fig. 2).

El diagnóstico de este síndrome requiere la presencia de pólipos hamartomatosos y dos de los siguientes: historia familiar, manchas cutáneas hiperpigmentadas, pólipos en intestino delgado (1). Nuestro caso cumple con todos los criterios. Además presenta las máculas en la mucosa bucal, específicas de este síndrome, y es casi idéntico al descrito por Peutz en 1921, con excepción de los pólipos nasales (no diagnósticos) (2).

Destaca la amplia expresión fenotípica del probando y la escasa de su hermano, debido a la diferente penetrancia de la mutación del gen STK-11 causante de este síndrome, a mutaciones *de novo* o al mosaicismo genético (3).

El mayor problema al que nos enfrentamos en el diagnóstico y seguimiento de estos pacientes es el elevado riesgo relativo de desarrollar carcinomas tanto digestivos (intestino delgado, colon, páncreas, estómago) como extra-intestinales (mama, ginecológico, testículo).

BIBLIOGRAFÍA

1. Giardello FM, Welsh SB, Hamilton SR, Offerhaus GJ, Gittelsohn AM. Increase risk of carcinomas in the Peutz-Jeghers syndrome. *N Eng J Med* 1987; 316: 1511-4.
2. Westerman AM, Entins M, debar E, Boor P, Koole R. Peutz-Jegherz syndrome: 78-years follow-up of the original family. *Lancet* 1999; 353: 1211-15.
3. Hemminki A, Markie P, Tomlinson I, Aviziente D, Roth S. A serine/threonine kinase gene defect in the Peutz-Jeghers syndrome. *Nature* 1998; 391: 184-7.

Fig. 1.

Fig. 2.