

HOSPITAL PROVINCIAL DOCENTE "MANUEL
ASCUNCE DOMENECH" CAMAGÜEY

Síndrome de Peutz-Jeghers

Por los Dres.:

MANUEL ESTRADA RODRÍGUEZ⁸ y ORLANDO ZAMORA ALMEIDA⁹

Estrada Rodríguez, M., Zamora Almeida, O. *Síndrome de Peutz-Jeghers*. Rev Cub Med
12: 2, 1973.

Se presenta un caso portador del síndrome de Peutz-Jeghers. La pigmentación melánica de los labios, deposiciones sanguinolentas a repetición, antecedente de un cuadro oclusivo y la signología clínica de dos familiares, conjuntamente con los exámenes radiográficos de tránsito intestinal y colon por enema (con neumocolon) y principalmente la rectosigmoidoscopia con biopsia, así como la resección quirúrgica del intestino afecto, corroboran el diagnóstico de dicho síndrome. Se insiste en que el tratamiento quirúrgico precoz, ya sea por vía rectal o abdominal (según la topografía de la poliposis) nos evita cualquier complicación que puede agravar el estado de estos pacientes.

La poliposis del tracto gastrointestinal de tipo familiar asociada a la pigmentación melánica de la piel, cara y, sobre todo, mucosa bucal fue descrita en 1921 por *Peutz* en una familia holandesa. Más tarde en 1949 *Jeghers*, *Me Kusick* y *Katz* publican 10 casos y describen los aspectos clínicos y genéticos del síndrome, lo cual ha traído como resultado la denominación de síndrome de Peutz-Jeghers aceptada mundialmente, y que agrupaba ya en 1957, 75 casos en una revisión de *Bartholomew*,⁴ y en 1961 se elevaban a 130 los casos reportados.

Esto hace que dicho síndrome no sea tan infrecuente como se piensa y que el mismo vaya asociado a otras patologías concomitantes, tales como: adenocarcinomas de ovario, poliposis ureterales, renales, vesicales, bronquiales, duodenales, gástricas, colónicas y del rectosigmoide.

Si bien es cierto que algunos autores reportan casos de malignización polipoidea en el síndrome de *Peutz-Jeghers*,¹ exúte la tendencia a aceptar que tal proceso es infrecuente en el mismo.

El síndrome presenta tres componentes esenciales:

1. —La pigmentación
2. —La poliposis
3. —La herencia

La pigmentación: Tiene un componente cutáneo muy ostensible, aunque inconstante, y otro mucoso característico, que puede pasar inadvertido. La pigmentación cutánea está constituida por máculas bien definidas de color pardo oscuro o negro, agrupadas alrededor de los orificios de la cara, siendo su número variable; su localización es pues periorificial, mejillas, labios, alas de la nariz, mucosa del paladar y de los labios, sobre todo el inferior, donde son prominentes y, más raramente, en la cara dorsal de los dedos, ano, córnea y alrededor de los ojos.

⁸ Resp. Dpto. Vías Digestivas Hosp Prov. Docente "M.A.D."

⁹ Esp. 1er. Grado Cirugía Gral. Subdirector docente.

Peutz sugirió que la intensidad de la pigmentación disminuye con la edad y que después de los 30 años era posible que desapareciera en la piel y labios, pero que persiste en la mucosa.

Jeghers insistió en que lo esencial era que la pigmentación existiera en la mucosa. La edad de aparición es variable, hay autores que la reportan en caso⁹ de un año de edad, pero habitualmente, no se observa hasta bien adelantada la infancia.

Poliposis: La adenomatosa se puede observar a nivel del tracto gastrointestinal, pero su sitio de localización más frecuente es el intestino delgado, de ahí que no sean extrañas las invaginaciones que presentan frecuentemente estos casos.

Actualmente, se tiende a considerarlas como anomalías del desarrollo (hamartomas) y no como neoplasias.

La herencia: Este síndrome parece ser hereditario a través de un gen dominante autosómico. Algunos autores como *Touraine* han favorecido el concepto de dos genes diferentes sobre un mismo cromosoma, este concepto no es aceptado por la mayoría de los autores.

También se han descrito en el síndrome de Peutz-Jeghers otras anomalías asociadas, tales como: poliposis extraintestinales (vesicoureterales), por ejemplo.

Los dedos en palillo de tambor, las escoliosis y las exóstosis tibiales, como anomalías esqueléticas*, han sido discutidos también.

Hay dos casos reportados de cardiopatías congénitas y uno de diverticulitis intestinal.

Recientemente, tuvimos la oportunidad de tratar a un niño en el hospital infantil con una poliposis múltiple que presentaba pigmentaciones bucales y dedos en palillo de tambor, el cual tiene posibilidades de formar parte de este síndrome.

Pasemos ahora a la presentación de nuestro caso:

Resumen de historia clínica:

SINDROME DE PEUTZ-JEGHERS

Paciente: R. V. H., varón, 23 años, blanco, casado, pertenece al Servicio Militar Obligatorio e ingresa en nuestro hospital el 21/10/65 por presentar epigastralgia y vómitos. Dicho dolor epigástrico no tiene ritmo prandial ni irradiación aparente.

Como dato de interés, tres días más tarde se constata una distensión abdominal, dolorosa a la palpación en F. I. D., Blumberg positivo, pulso 116 X nint. y se plantea apendicitis aguda vs ulcus perforado. Se indica RX abdomen simple sin encontrar signos de neumoperitoneo, pero se observa una distensión de asas delgadas. Signos de irritación peritoneal. Dos horas más tarde, el cirujano de guardia informa una moderada distensión abdominal, pérdida de la matidez hepática y Blumberg positivo. El paciente refiere que hace cuatro días no defeca ni expulsa gases. Al efectuarse tacto rectal, el mismo es discretamente doloroso sin presencia de sangre o heces.

Así pues, se decide intervención quirúrgica de urgencia con el diagnóstico de apendicitis aguda. En la laparotomía exploradora efectuada se constata una invaginación intestinal de la región ileoterminal (invaginación ileoileal), se realiza resección del segmento invaginado y se envía al departamento de anatomía patológica.

El diagnóstico ofrecido por el dpto. de anatomía patológica es:

Diagnóstico macroscópico: Invaginación intestinal con compromiso vascular.

Diagnóstico microscópico: Asa intestinal presentando trombosis múltiples; en relación con los análisis efectuados, solamente llama la atención una leucocitosis de 14 000 con desviación izquierda horas antes del acto quirúrgico. Los demás complementarios pre y posoperatorios, incluyendo amilasa en sangre, fueron normales. El paciente hace un buen posoperatorio y es dado de alta sin que en las evoluciones hubiese sangramiento rectal.

Diagnóstico al egreso: Invaginación intestinal ileoileal. Fiebre con fecha 6/5/65.

Durante el resto del año fue visto por distintos facultativos entre ellos un urólogo, al cual informa que presenta eyaculación precoz.

Al examen físico: Frenillo corto, tacto rectal: Próstata normal: También visita al dermatólogo, el cual le diagnostica un E. Marginado.

El paciente reaparece en nuestro centro hospitalario el 24 de marzo de 1969 por presentar "deposiciones negruzcas" por lo cual es ingresado. En este segundo ingreso se constata ya la enterorragia y el paciente refiere padecer de hemorroides. Sigue refiriendo el paciente que las deposiciones oscuras "como borra de café" acompañan a un dolor epigástrico sobre el cual no se refiere ritmo u horario, irradiación, etc.

Al examen físico, se hace alusión a unas manchas oscuras en los labios. El resto del mismo (incluyendo un tacto rectal diferido) fue normal.

Se indica tratamiento antiulceroso y complementario tales como RX de estómago y duodeno, gastroacidograma, trabajos habituales de laboratorio y P.F.H.

Todas las investigaciones efectuadas son normales. El paciente permanece ingresado nueve días y evoluciona satisfactoriamente, por lo que es dado de alta, con el diagnóstico al egreso de sangramiento gastrointestinal de etiología no precisada.

Pero el paciente sigue presentando enterorragias frecuentes, se nota asténico y adinámico, todo lo cual le preocupa y motiva a que nos consulte con fecha 15-9-69. Lo primero que nos refiere son las deposiciones sanguinolentas frecuentes.

Nos llama la atención la pigmentación metánica de los labios del paciente y le preguntamos si tiene algún familiar que presente igual sintomatología, a lo que nos responde que tiene un primo en condiciones parecidas.

Todo esto nos hace pensar en la posibilidad de un síndrome de Peutz-Jeghers, por lo cual indicamos ingreso, inmediatamente, para su estudio y tratamiento. (Fig 1).

Una vez ingresado, el paciente nos refiere que fue operado por una invaginación intestinal en el 1965, lo cual acrecienta nuestras sospechas de la entidad planteada.

Indicamos: Tránsito intestinal (por la posibilidad de poliposis intestinal, en posible relación con un cuadro oclusivo en 1965).

Rectosigmoidoscopia (para descartar poliposis del recto sigmoides). La rectosigmoidoscopia, efectuada hasta 22 cm, nos confirmó la sospecha de poliposis rectosigmoidea, e inclusive, al tacto rectal ya se detectaba una tumoración pediculada compatible con un pólipo.

Se extirparon numerosos pólipos (alrededor de 40-50) y se remitieron al dpto. de anatomía patológica (Fig. 2).

Faltaba pues, detectar si existían otros pólipos a nivel del tracto gastrointestinal; el tránsito intestinal y el colon por enema (con neumocolon) informaron de la presencia de imágenes polipoideas en asas yeyunales distales y en el marco cólico.

Quedó pues confirmado el diagnóstico pre-suntivo a su ingreso; el paciente era portador de un síndrome de Peutz-Jeghers.

Ahora bien, faltaban dos puntos a considerar:

- a) Buscar el factor hereditario.
- b) Valoración del tratamiento quirúrgico.

El primer punto parecía muy difícil de probar, ya que el familiar afectado no aceptaba venir a consultarnos; pero la hija de nuestro paciente, que tenía año y medio de edad, presentó deposiciones sanguinolentas y la trajeron al dpto. de proctología del Hospital Infantil de Camaguey donde, al efectuársele un tacto rectal, se constató una pequeña tumoración de aproximadamente 1 cm. de diámetro, pediculada, que correspondía a un pólipo rectal. También nos llamó la atención, la pigmentación bucal que presentaba la niña (Fig. 3).

Al explicársele a la madre que la niña presentaba, posiblemente, la enfermedad del padre, por lo cual le sugeríamos la extirpación por vía endoscópica de todo pólipo del segmento ractosigmoideo y la indicación de las radiografías idóneas del caso, la madre se niega a efectuar toda investigación a la misma. El padre decide operarse. El tratamiento quirúrgico se efectúa sin más demora:

Es realizado el acto operatorio por el grupo básico del Dr. Orlando Zamora A., haciéndose resección de las asas delgadas y gruesas afectadas, ya que en las mismas se encontraron enormes masas polipoideas (Fig. 4).

La técnica quirúrgica seguida en este caso fue la siguiente:

Se realizan dos resecciones y anastomosis término-terminal en intestino delgado y una en intestino grueso (sigmoidectomía), y dos



Fig. 1.—Pigmentación típica de la mucosa bucal en el síndrome de Peutz-Jeghers.

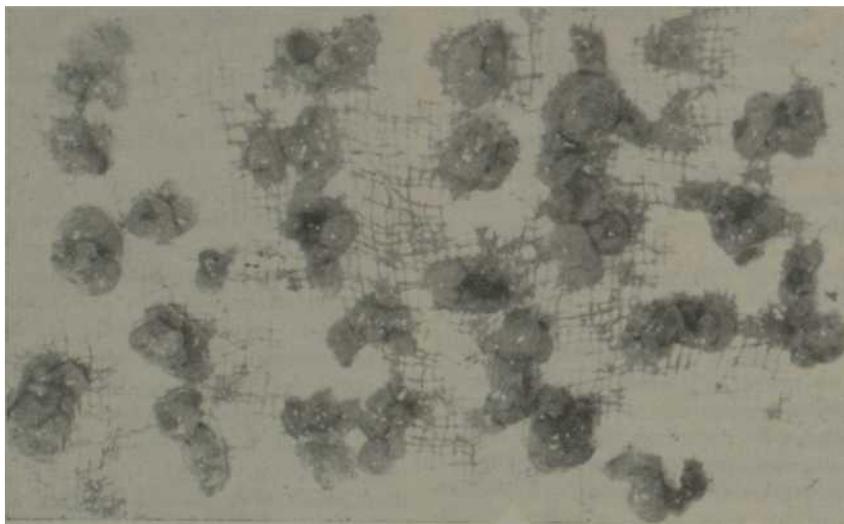


Fig. 2.—Múltiples pólipos extraídos mediante la rectosigmoidoscopia.

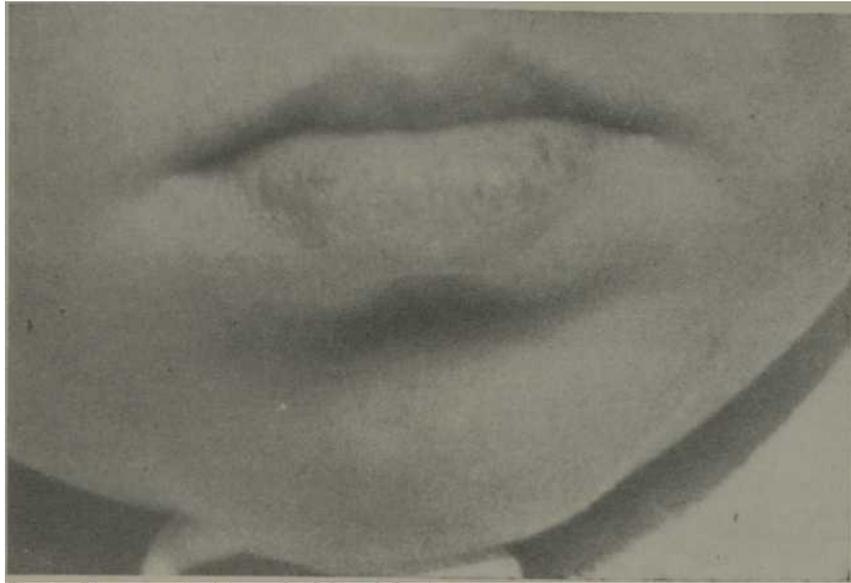


Fig. 3.—Pigmentación típica en los labios de la niña.

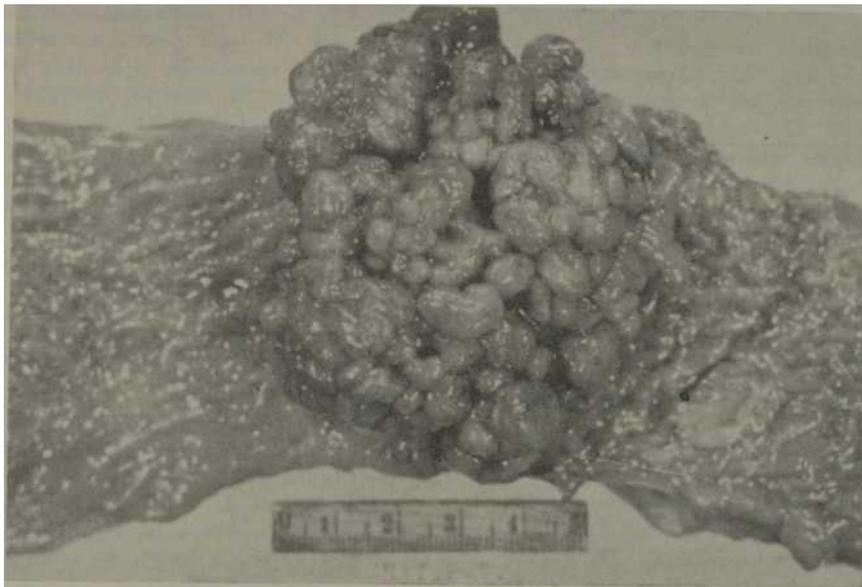


Fig. 4A.—Obsérvese en la porción superior de la foto, la enorme masa tumoral polipoidea extraída del sigmoides, durante el acto quirúrgico.

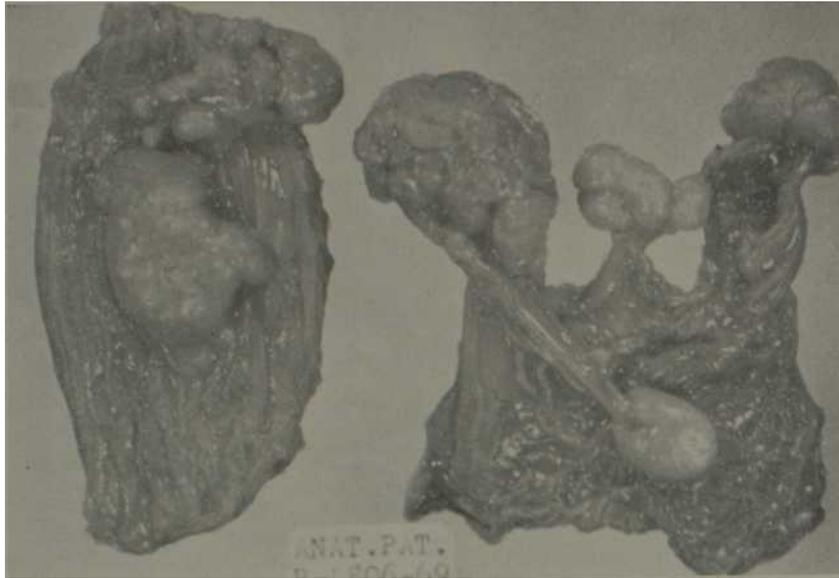


Fig. 4li.—Pólipos del intestino delgado.

euterotomías en I.D. y dos en I.G. con resección de pólipos.

El paciente hace un posoperatorio excelente. De los exámenes complementarios de laboratorio en el pre y posoperatorio, citaremos:

Preoperatorio:

Hemoglobina: 11.2 g. Hematócrito: 40 vols. %.
Leucocitos: 7200 X mm. Poli: 64. Linfo: 35. Eos: 01. G
'cernía: 110 mg. Urea: 28 mg. Coagulograma mínimo:
Plaquetas: 295 000 X mm. Coagulación: 7 mus.
Sangramiento: 1 mnt. Coagulación retráctil. Tiempo
de prot.: control 12, paciente 12. Hanger. neg. Timol
4.4 u.

Heces Fecales (seriadas): No se observan parásitos.

Rh de tórax: No se observan alteraciones pleuro-pulmonares.

Electrocardiograma: Dentro de límites normales.

Posoperatorio:

Hemoglobina: 12.6 g. Hematócrito: 43 vols. por ciento.

Otro Hemograma 5/12/69:

Hemoglobina: 11.7 g. Hematócrito: 40 vols. por ciento.

Coagulograma mínimo: dentro de límites normales.

Ultimo hemograma pre-alta 11/12/69. Hemoglobina:
12.5 g. Hematócrito: 43 vols. por ciento.

El informe recibido del dpto. de anatomía patológica:
Poliposis intestinal.

El paciente nos visita en febrero del año 1970 por presentar discreto sangramiento recta', por lo cual efectuamos otra rectosigmoidoscopia. Al tacto rectal, nuevamente detectamos una tumoración pediculada mucho más pequeña que la anterior, que parece corresponder a un pólipo. Al efectuar la endoscopia, aproximadamente hasta 10 cm. observamos varias imágenes polipoideas que son extirpadas y enviadas al dpto. de anatomía patológica.

El informe del dpto. de anatomía patológica : Pólipos rectales.

En la actualidad, el paciente se encuentra asintomático, visitando nuestra consulta trimestralmente.

En relación con la posibilidad de efectuarle a la niña la rectosigmoidoscopia, lamentablemente, no ha sido posible convencer a los padres de la utilidad diagnóstica y terapéutica que conlleva tal instrumentación.

También se ha intentado un pedigree en este caso. Hasta el momento una hermana, un hermano y una sobrina de nuestro caso han sido investigados con resultados negativos.

Cambiamos impresiones con el patólogo, el cual considera pólipos del tipo adematosos y no malignizados.

Recordar, frente a toda poliposis aastrointestinal, que habitualmente debutan por sangramiento (casi siempre deposiciones sanguinolientas), buscar la pigmentación bucal y el antecedente familiar; y enfatizar que, aparte del Síndrome de Peutz-Jeghers, existen otras poliposis familiares (síndrome de Gard.

ner y su variante la fibromatosis mesentérica, el síndrome de Turcot y la poliposis familiar común). No olvidar que existen poliposis no familiares, como la descrita por *Cronkhite* y *Canuda*, en que la poliposis gastrointestinal de acompaña de pigmentación de la piel, alopecia y onicotrofia.

CUADRO I POLIPOSIS GASTROINTESTINAL HEREDITARIA

	Poliposis familiar	Síndrome de Gardner	Síndrome Peutz-Jeghers	Síndrome de Turcot	de	Pólipos ocasionales
Pólipos de estómago	+	+	+	0		+
Yeyuno e íleon	+	+	++++	0		+
Colon y recto	++++	+++	++	++		+++
Tumores de tejidos duros y blandos	0	++++	0	0		0
Pigmentación	0	0	++++	0		0
Tumores del sistema nervioso central	0	0	0	++++		0

POLIPOSIS GASTROINTESTINAL NO HEREDITARIA

Síndrome : de Cronkhite-Canada						
Onicotrofia	++++					
Alopecia	++++					
Poliposis gastrointestinal	++++					

SUMMARY

Estrada Rodríguez M., Zamora Almeida, O. *Peutz-Jegher's syndrome*. Rev. Cub. Med. 12: 2, 1973.

A case with Peutz-Jegher's syndrome is presented. Melanio pigmentation of lips, recurrent sanguinolent faeces, occlusive-picture backgrounds and clinical signology of two family subjects, together with radiographic examination of the intestinal transit and colon by enema (pneumocol'on), and mainly rectosigmoidoscopy with biopsy and surgical resection of affected gut, corroborate the diagnosis of this syndrome. It is emphasized that early surgical treatment, rectal or abdominal (depending on polyposis topograpliy), avoids any complication that may aggravate the condition of these patients.

RESUME

Estrada Rodríguez, F., Zamora Almeida O. *Syndrome de Peutz-Jeghers*. Rev. Cub. Méd. 12: 2, 1973.

On présente un cas porteur du syndrome de Peutz-Jeghers. La pigmentation mélanique des lèvres les dépôts sanguinolantes à répétition, l'antécédent d'un cadre occlusif et les signes cliniques de deux familiaux, ensemble avec les examens radiographiques du passage intestinal et colon par énéma (avec pneumocolon) et surtout la réetosigmoidoscopie avec liopisie, ainsi que la résection chirurgicale de l'intestine atteinte, ce qui confirme le diagnostic de ce syndrome. On insiste sur le traitement chirurgical précoce soit par voie rectale ou abdominale (selon la topographie de la polypose) évitant n'importe quelle complication qui peut aggraver l'état de ces patients.

PE3KME

3eTpaia Pomparse M., 3aMopa Ajaeíyia O. Ckhjipom **Peutz-Jaghere**.

Rev. Cub. Med. 12: 2, 1973»

üpeflCTaaiHeTCH cjjrqafl CHHjipoMa **Peutz-JegherB** MejiaHOBañ narMesTaipiH ryO, KpoBffitzcTHe ncnpaxHeHHH, npe,nniecTByKmHe flaHHHe o cymecTBOBaHHH OKKJIB3HBHOK KapTHHH H KJIB2HHraeCKHe DPH3H3KH JCBYX pOfCTBeHHKKOB, pajlH- orpa\$H^eckHe oocJieioBaHHH Kmne'iHoro jroHxeHHH H ooojKpaoñ KJYIKH, peK- TOCHTMOHBocKonnH c óuonciieTt h xapyprHMecKaH pe3eKciiaH noBpeKieHHon KmnKH nojiTBepKjiaHJT flHarH03 yKa3aHHoro juiarH03a. HojrpHepKiiBaeTfl, hto paHHee xnyprinecKoe jie^eipae. TaK peKTajH>HHM Kan h CpnuaiHHHM nyTeM (b 33BHChmoeth ot Tonopaim', noMoraer nam 23(5esaTi. jnoóoro ocjnoxHe- HÍW, B03M0XH0 CDOCOCCTByKmerO OÓOCTpeHHB COCTOHHHfl ÓOJIBHHX.

BIBLIOGRAFIA

1. —Archord, J. L. y Procter, // D.: Malignant degeneration and metástasis in Peutz- Jeghers svndrome. Arch. Int. Med. 111: 498-502 (1963).
2. —Bartholomeu, L. G.: Peutz-Jeghers syndrome. J.A.M.A. 183: 901 (1963).
3. —Bockus, H. L.: Gastroenterology. Vol. II. Small Intestine. Absortion and Nutrition. The Colon, Peritoneum, Mesentery and Omentun. 2a. ed., Philadelphia, W. B. Saunders Co., 1964, 1241 pp.
4. —Bartholomeu, L. G.; Dahlin, D. C. y If'ough, J. M.: Intestinal polyposis as- sociated with mucoculaneus melanin pig- mentation (Peutz- Jeghers syndrome). Proe. Staff Meet. Mayo Clin. 32: 675-680 (1957).
5. Braash, J. W. y Dembo. // E.: Tuinors of ihe small intestine. Clin. Quirúrgicas de Norteamérica. 44: 791-809 (jun. 1944).
6. Dormandy, T. L.: Gastrointestinal polyposis with mucocutaneus pigmentation iPeutz-Jeghers svndrome). New England J. Med. 256: 1093- 1103, 1141-1146 y 1186- 1190. (jun. 6, 13, 20), 1957.
- 7.—Gardner, E. J., y Richards, R. C.: Múltiple eulaneus and subcutaneous lesions occnrring simultaneously with hereditary polyposis and osteomatosis. Ara. J. Human Genet. 5: 139-147 (jun.), 1953.
- 8—Humphries, A. I., Masón, H. Shephard and Peters H. Peutz-Jeghers svndrome with caloric Adenocarcinoma and ovarían tumor J.A.M.A. 197: 296; July 1966.
9. —Cronkhite, L. W. and Ganada W. Generalized gastrointestinal polyposis. Un usuel svndrome of polyposis, pigmen- tation, alopecie and ontchotrophice. New England Journal Med. 252: 1011, 1955.
10. —Bueno R. y cois.: Poliposis Colonice familiar prene Med. Argenline 54: 139, 1967.
11. Fuentes Q. y Cois.: Síndrome de Peutz- Jeghers, comentarios sobre un caso personal. Medicina Clínica. 53: 31, julio 1969.
12. —Touraine, A. y Couper: Lentiginose pe- riorificiale et polupose viscerale Presse Medical. 54: 405, 1946.
13. —Colcock, B. y Braasch, Cirugía del intestino delgado. Editorial Científico Médico, 1969.
14. Reid, J. D.: Duodenal carcinoma in the Peutz- Jeghers Svndrome. Report of a Case. Cáncer. 18: 970, 1965.
15. —ÍFenzl, J. E, et al. Gastrointestinal polyposis with mucocutaneous pigmentation in children (Peutz-Jeghers Svndrome) Pediatric. 28: 655-661, 1961.
16. Jeghers, G.; McKusick, V. A. y Katz, K. H. : Generalized intestinal polyposis with melanin spots of oral mucosa, lips and digits; svndrome of diagnostic signifi-

- canee. New England J. Med. 241: 993- 1005 y 1031-1036 (dio. 22 y 29), 1949.
- 17.—*Mnckie, J. A., Jr.; Müller. L. D. y Fitts, W. Y., Jr.*: Polyps and Polypoid lesion* of the large bowel: surgical considerations. Clin. Quirurg. de Norteamérica 42: 1451-1465 (dic.) 1962.
 - 18.—*McKusick, V. A.*: Genetic factor* in intestinal polyposis. J.A.M.A. 182: 271-277 (oct. 20) 1962.
 - 19.—*Peulz, J. L.*: Over een zeer merkwaardige, gecombineerde familiale polyposis van de slijmvliezen van tractus intestinalis met die van de neuskeelhoute en gepaard met eigenaardige pigmentaties van de slijmvliezen. Nederl. Maand- sekr. Voor geneesk. 2: 134-146, 1921.
 - 20.—*Simpson, R. E.; Harrison, E. G. Jr. y Mnyo, C. W.*: Mesenteric fibromatosis in familial polyposis. A variant of Gardner's syndrome. Cáncer. 17: 526-534 (Abril) 1964.
 - 21 *Si. Fierre, F.*: Malignant tumors of the central nervous System associated with familial polyposis of colon; report of two cases. Dis. Colon Rectum. 2: 465-468 (sept-oct.) 1959.
 - 22.—*Belleau, R. and Braasch, J.* Genetic and polyposis. Med. Clin. N. Am.
 - 23.—*Becker, K.*: Aspectos genéticos de enfermedades gastrointestinales. Clínicas Médicas de N. A. Nov. 1968.
 - 24.—*Robins, S.*: Tratado de Patología 3ra. Edición, 1968.
 - 25.—*Pedro Pons, A.*: Enfermedades del tubo digestivo, hígado y vías biliares, páncreas, peritoneo y diafragma. Salvat. Editores, 3ra. Edición 1962.
 - 26.—*Locichart - Mummerg, H. E. et al.*: Surgical treatment of familial polyposis of colon. Scit. J. Surg. 43: 476-481 (Mar.) 1956.