



Reporte de Caso

Doble invaginación intestinal en un hombre con síndrome de Peutz-Jeghers. Reporte de caso

Double intestinal intussusception in a man with Peutz-Jeghers syndrome. Case report

Chenú Bedoya M*, Saguier G

Servicio de Cirugía General. Primera Cátedra de Clínica Quirúrgica.
Facultad de Ciencias Médicas – Universidad Nacional de Asunción

RESUMEN

El síndrome de Peutz-Jeghers pertenece a uno de los más importantes síndromes de poliposis hamartomatosas familiares y está asociada a una morbilidad significativa, un curso clínico variable y una considerable predisposición a la malignidad. Presentamos el caso de un varón joven portador de síndrome de Peutz-Jeghers con antecedentes de intervenciones previas por invaginación intestinal.

Palabras clave: síndrome de Peutz-Jeghers, invaginación intestinal, obstrucción intestinal.

ABSTRACT

Peutz-Jeghers syndrome is one of the most important familial hamartomatous polyposis syndromes, and is associated with significant morbidity, variable clinical course and considerable predisposition to malignancy. We report the case of a young man with Peutz-Jeghers syndrome and a history of previous surgery for intussusception.

Key words: Peutz-Jeghers syndrome, intussusceptions, intestinal obstruction

*Autor correspondiente: **Dr. Miguel Martín Chenú Bedoya**. Acá Carayá 314. Asunción – Paraguay
Correo electrónico: martin_chenu@hotmail.com

INTRODUCCION

La primera descripción del Síndrome de Peutz-Jeghers (SPJ) fue publicada por Peutz en 1921 en una familia alemana (la familia Harrisburg) como una poliposis gastrointestinal familiar con pigmentaciones.¹ Jeghers en su trabajo en 1949 definió las relaciones entre las lesiones pigmentadas, la poliposis gastrointestinal y un incremento del riesgo de carcinoma. Aproximadamente la mitad de sus pacientes sufrieron de un cáncer gastrointestinal.² El epónimo de SPJ fue usado por primera vez en 1954.³ El síndrome de Peutz-Jeghers es una enfermedad poco frecuente, que como otros síndromes hamartomatosos es un trastorno autosómico dominante, de penetrancia incompleta que está caracterizado por una pigmentación mucocutánea característica y pólipos hamartomatosos intestinales.⁴ A pesar de ser una condición hereditaria, sólo en la mitad de los casos se encuentran antecedentes familiares.⁵

El diagnóstico del SPJ está clínicamente establecido por la presencia de tejido histológico que es consistente con pólipos hamartomatosos y dos de los siguientes criterios⁶ como ser: historia familiar de SPJ, presencia de pigmentación mucocutánea y de pólipos en el intestino delgado. Las lesiones cutáneas consisten en lunares de color negro-azulado o marrón que suelen localizarse en labios, mucosa oral, otras áreas como manos, pies y zonas periorificiales.⁷ No suelen estar presentes al nacer, pero aparecen precozmente, en los primeros dos años de vida y comienzan a desvanecerse al inicio de la pubertad.⁸ Los pólipos gastrointestinales (hamartomas) se localizan fundamentalmente en el intestino delgado y con menos frecuencia en el intestino grueso y en el estómago. El número de pólipos en el intestino delgado puede variar de uno a un alfombrado completo en el tracto gastrointestinal.⁹

La estimación de la prevalencia de SPJ en la población, difiere en los diferentes estudios. El amplio rango estimado varía desde 1 en 8300 a 1 en 280000 individuos.¹⁰ 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.¹¹ Numerosos estudios revelan una incidencia elevada de cáncer gastrointestinal y extra-digestivo en estos enfermos y su aparición a temprana edad.¹²

Recientemente, dos grupos de investigadores han identificado un gen cuyas mutaciones eran responsables de al menos algunos casos de SPJ.¹³ Se localiza en el brazo corto del cromosoma 19, codifica una proteína con gran parecido a la serina-treonina-quinasa y ha sido llamado STK11. Posteriormente, Gruber y col.¹⁴ han aportado evidencia de que este gen actúa como un gen supresor de tumores y podría estar involucrado en las fases tempranas de la transformación de hamartomas en adenocarcinomas, lo que explicaría en parte el elevado riesgo de malignización que presentan estos pacientes.

Los diagnósticos diferenciales del SPJ son otros síndromes de poliposis hamartomatosos como el síndrome de poliposis juvenil, el complejo de Carney y el síndrome de tumor hamartoma PTEN que incluyen al síndrome de Cowden, el síndrome de Bannayan-Riley-Ruvalcaba y el síndrome de Proteus-like.¹⁵

El objetivo de este trabajo es reportar un caso de síndrome de Peutz-Jeghers con doble invaginación intestinal, realizando una revisión y discusión bibliográfica del tema.

PRESENTACION DE CASO

Paciente varón de 16 años que consulta por cuadro de 12 hs de dolor tipo cólico en región periumbilical, que luego se hace contínuo, acompañado de náuseas y vómitos en varias oportunidades y detención de heces y gases desde el inicio del cuadro. Como antecedentes se conoce portador de síndrome de Peutz- Jeghers con tres intervenciones previas por invaginación intestinal. No refiere antecedente de SPJ en la familia. Al examen físico se constatan manchas a nivel de la mucosa de los labios y en los dedos de las manos. Se observa y palpa tumor redondeado en flanco derecho de límites netos, sólido, de cuatro cm aproximadamente, móvil, de superficie lisa, levemente doloroso y sin signos inflamatorios (ver fig. 1). Ruidos hidroaéreos aumentados. Tacto rectal normal. La ecografía abdominal muestra imagen sugerente de invaginación intestinal (ver fig. 2). El diagnóstico preoperatorio es oclusión intestinal por invaginación intestinal. El paciente es intervenido quirúrgicamente y se constatan dos invaginaciones intestinales con asas dilatadas y compromiso vascular (ver fig. 3), por lo que se realiza primeramente la des-invaginación y luego dos resecciones intestinales con anastomosis termino- terminal a 50 cm y a 230 cm de la válvula ileocecal.

La anatomía patológica informa segmento de intestino delgado con pólipos de Peutz- Jeghers con extensa necrosis hemorrágica transmural. (ver fig 4.)



Fig.1. Zona de invaginación visible al examen físico



Fig. 2. Imagen ecográfica de invaginación intestinal



Fig. 3. Pieza operatoria con zona de invaginación y área de necrosis

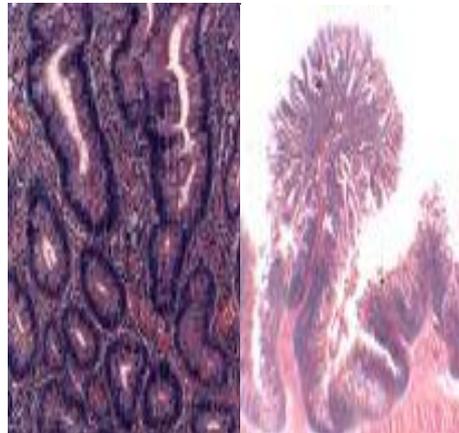


Fig. 4. Microfotografía de los pólipos hamartomatosos de Peutz- Jeghers
Gentileza de la Cátedra Anatomía Patológica
Facultad de Ciencias Médicas
Universidad Nacional de Asunción

DISCUSION

Nuestro paciente se presenta con el diagnóstico de invaginación intestinal y tres episodios similares previos coincidiendo con la literatura que afirma que la presentación más común del SPJ es el dolor abdominal secundario a la invaginación intestinal. Otras presentaciones incluyen anemia, melena, hematoquecia, hematemesis y obstrucción intestinal. Aproximadamente un tercio de los pacientes con SPJ manifiestan la enfermedad en la primera década de vida, con más del 60% en la segunda o tercera década. 16

La ecografía abdominal fue el método por imagen complementario utilizado para confirmar el diagnóstico en nuestro caso por la disponibilidad de la misma, a diferencia de otros estudios que indican que la tomografía abdominal demostró ser el instrumento diagnóstico más efectivo. Ha sido ampliamente debatido si la reducción de la invaginación debería preceder a la resección.

Las reducciones de las invaginaciones del intestino grueso corren el riesgo de perforación y contaminación de la cavidad peritoneal con materia fecal y células tumorales (cuando el detonante es un tumor, más comúnmente hallado en el intestino grueso que en las invaginaciones del intestino delgado en los adultos).

Por lo tanto, la resección en bloque antes de la reducción se promueve en la invaginación del intestino grueso, mientras que la reducción se puede intentar en el intestino delgado.¹⁸ En nuestro paciente hubieron dos invaginaciones previas; situación que puede ocurrir fácilmente en estos pacientes¹⁹, y estas fueron enteramente de intestino delgado y se redujeron satisfactoriamente durante la cirugía, no obstante se requirió resección intestinal por el compromiso vascular, para el tratamiento de los pólipos.

La endoscopia de rutina y la enteroscopia intraoperatoria con polipectomía disminuyen la frecuencia de laparotomía de emergencia y de pérdida de intestino resultante de la invaginación.²⁰ La laparotomía y la enteroscopia intraoperatoria son apropiados para la remoción de los pólipos mayores que 1,5 cm. Recientemente dos métodos han permitido un mejor diagnóstico y erradicación de los pólipos del intestino delgado sin requerir laparotomía; la cápsula endoscópica que permite una mejor visualización de los pólipos del intestino delgado ²¹ y la enteroscopia con doble balón que puede remover los pólipos distales de intestino delgado sin laparotomía ²² quedando esta reservada para los casos de obstrucción aguda.

Los individuos con SPJ tienen riesgo de desarrollar cáncer colorrectal, gástrico, de intestino delgado, esofágico y de páncreas; así como también cáncer extraintestinal en pulmón, mama, ovario, testículo y endometrio.²³ No existe acuerdo en cuanto a la actitud que tomar con los pólipos gastrointestinales. Para algunos autores²⁴, todos deben ser extirpados, mientras que otros creen que sólo es necesario eliminar los mayores de 10 mm²⁵ pues es a partir de ese tamaño cuando aumenta claramente el riesgo de malignización.

Debido a las complicaciones y la probabilidad de malignización el seguimiento de estos pacientes debe ser exhaustivo; por ende cada vez más autores recomiendan: 26 1) Endoscopia digestiva alta y tránsito intestinal o actualmente cápsula endoscópica cada dos años, comenzando a los ocho años. 2) Colonoscopia cada dos años desde los 25 años. 3) Exploración de mamas anual con mamografía cada 2 o 3 años desde los 20 años. 4) Exploración testicular anual desde los 10 años. 5) Examen pélvico ginecológico en la mujer con ecografía anual desde los 20 años. 6) Ultrasonografía endoscópica (si está disponible) o ecografía abdominal y pancreática cada 1 a 2 años desde los 30 años.

La relevancia del caso se debe a que es una patología poco frecuente con elevada morbilidad y una predisposición a la malignidad que requiere un manejo multidisciplinario y un perfecto conocimiento de la evolución natural de la enfermedad para realizar un tratamiento y seguimiento adecuados y evitar conductas mutilantes o tardías.

REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

1. Peutz JL. Very remarkable case of familial polyposis of mucous membrane of intestinal tract and nasopharynx accompanied by peculiar pigmentations of skin and mucous membrane; in Dutch. *Nederl Maandschr v Geneesk.* 1921; 10:134–146.
2. Jeghers H, McKusick VA, Katz KH. Generalized intestinal polyposis and melanin spots of the oral mucosa, lips and digits; a syndrome of diagnostic significance. *N Engl J Med.* 1949; 241:1031–1036.
3. Bruwer A, Barga JA, Kierland RR. Surface pigmentation and generalized intestinal polyposis. *Proc Staff Meet Mayo Clin.* 1954; 29:168–171.
4. Manfredi M, MD Hereditary Hamartomatous Polyposis Syndromes Understanding the Disease Risks As Children Reach Adulthood. *Gastroenterol Hepatol (N Y).* 2010 March; 6(3):185–196.
5. Finan MC, Ray M. Gastrointestinal polyposis syndromes. *Dermatol Clin.* 1989; 7: 419-34.
6. Giardiello FM, Welsh SB, Hamilton SR, Offerhaus GJ, et al. Increased risk of cancer in the Peutz-Jeghers syndrome. *N Engl J Med.* 1987; 316:1511–1514.
7. Kitagawa S, Townsend BL, Hebert AA. Peutz-Jeghers syndrome. *Dermatol Clin.* 1995; 13:127-33.

8. Westerman AM, Entius MM, De Baar E, et al. Peutz-Jeghers syndrome: 78-year follow-up of the original family. *Lancet*. 1999; 353:1211-5.
9. Utsunomiya J, Gocho H, Miyanaga T, Hamaguchi E, Kashimure A. Peutz-Jeghers syndrome: its natural course and management. *Johns Hopkins Med J*. 1975;136:71-82
10. Chen HM, Fang JY. Genetics of the hamartomatous polyposis syndromes: a molecular review. *Int J Colorectal Dis*. 2009; 24:865-874.
11. McGarrity T, Kulin H, Zaino R. Peutz-Jeghers syndrome. *Am.J.Gastroent*.2000; 95:596-604.
12. Pérez M, Anaya F, Galiano E, Diego D, Condado I. Peutz-Jeghers síndrome. *An Pediatr (Barc)*. 2008; 68:369-72.
13. Giardiello FM, Trimbath JD. Peutz-Jeghers syndrome and management recommendations. *Clin Gastroenterol Hepatol*. 2006; 4:408-415.
14. Chiang JM, Lin YS. Tumor spectrum of adult intussusception. *J Surg Oncol*. 2008; 98(6):444-447.
15. Nagorney DM, Sarr MG, McIlrath DC. Surgical management of intussusception in the adult. *Ann Surg*. 1981; 193(2):230-236.
16. Basak F, Kinaci E, Aksoy S, Sevinc M, Aren A. Multiple intestinal intussusceptions in Peutz-Jeghers' syndrome: a case report. *Acta Chir Belg*. 2010 Jan-Feb; 110(1):93-4.
17. Hemminki A, Tomlinson I, Markie D, Jarvinen H, Sistonen P, et al. Localization of a susceptibility gene for Peutz-Jeghers syndrome to 19p using comparative genomic hybridization and targeted linkage analysis. *Nat Genet*. 1997; 17:87-90.
18. Gruber SB, Entius MM, Petersen GM, Laken SJ, Longo PA, et al. Pathogenesis of adenocarcinoma in Peutz-Jeghers syndrome. *Cancer Res*. 1998; 58:5267-70.
19. Christopher I, Marsha L, J McGarrity. Peutz-Jeghers Syndrome. *GeneReviewsSeattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-*.
20. Pennazio M, Rossini FP. Small bowel polyps in Peutz-Jeghers syndrome: management by combined push enteroscopy and intraoperative enteroscopy. *Gastrointest Endosc*. 2000; 51: 304-8.
21. Parsi MA, Burke CA. Utility of capsule endoscopy in Peutz-Jeghers syndrome. *Gastrointest Endosc Clin N Am*. 2004; 14: 159-67.
22. Ohmiya N, Taguchi A, Shirai K, Mabuchi N, Arakawa D, Kanazawa H, Ozeki M. Endoscopic resection of Peutz-Jeghers polyps throughout the small intestine at double-balloon enteroscopy without laparotomy. *Gastrointest Endosc*. 2005; 61: 140-7.
23. Calva D, Howe JR. Hamartomatous polyposis syndromes. *Surg Clin North Am*. 2008; 88:779-817.
24. Foley TR, McGarrity TJ, Abt AB. Peutz-Jeghers syndrome: A clinicopathologic survey of the Harrisburg family with a 49-year follow-up. *Gastroenterology*. 1988; 95:1535-40.
25. Vogel T, Schumacher V, Salch A, Trojan J, Möslein G. Extraintestinal polyps in Peutz-Jeghers syndrome: Presentation of four cases and review of the literature. *Int J Colorectal Dis*. 2000; 15:118-23.
26. Boardman LA. Heritable colorectal cancer syndromes: recognition and preventive management. *Gastroenterol Clin North Am*. 2002; 31: 1107-31.

