

# Reporte de caso: Invaginación intestinal mayor complicación en el Síndrome de Peutz-Jeghers en el paciente pediátrico

[Case report: Intestinal invagination major complication in Peutz-Jeghers Syndrome in pediatric patients]

**Cris Leyesi Guerra Poveda<sup>1</sup>, José Manuel Carrera<sup>2</sup>, Gisela González<sup>3</sup>, Melody Miranda<sup>4</sup>, Ana Karina Coronado<sup>5</sup>**

<sup>1</sup>Programa de Residencia de Pediatría; <sup>2</sup>Unidad de Cuidados Intensivos; <sup>3</sup>Departamento de Cirugía Pediátrica; <sup>4</sup>Patología; <sup>5</sup>Gastroenterología Pediátrica, Hospital Materno Infantil José Domingo de Obaldía, Chiriquí, República de Panamá;

Correspondencia: Dra. Cris Leyesi Guerra Poveda / Email: leyesi130816@gmail.com

**Recibido:** 05 de mayo de 2022.

**Aceptado:** 01 de diciembre de 2022.

**Publicado:** 31 de diciembre de 2022.

**Palabras clave:** Síndrome de Peutz-Jeghers, invaginación intestinal, lesiones hiperpigmentadas.

**Keywords:** Peutz-Jeghers syndrome, intussusception, hyperpigmented lesions.

**Aspectos bioéticos:** Los autores declaran no tener conflictos de interés asociados a este manuscrito.

**Financiamiento:** Los autores declaran no haber recibido financiamiento externo asociado a este trabajo.

**Reproducción:** Artículo de acceso libre para uso personal e individual. Sujeto a derechos de reproducción.

**DOI:** 10.37980/im.journal.rspp.20221895

## Resumen

El Síndrome de Peutz-Jeghers (SPJ) es una patología autosómica dominante con herencia variable que se caracteriza por lesiones hiperpigmentadas en labios, mucosa oral, plantas y palmas asociado a pólipos hamartomatosos a lo largo de todo el tracto gastrointestinal. Una de la sintomatología más común en el SPJ es la invaginación intestinal. A continuación, presentaremos el caso de una menor con datos de invaginación intestinal y a quien se le diagnóstica SPJ.

## Abstract

Peutz-Jeghers Syndrome (PJS) is an autosomal dominant pathology with variable inheritance that is characterized by hyperpigmented lesions on the lips, oral mucosa, soles, and palms associated with hamartomatous polyps throughout the entire gastrointestinal tract. One of the most common symptoms in PJS is intestinal intussusception. Next, we will present the case of a minor with data of intestinal intussusception and who was diagnosed with PJS.

## Introducción

El Síndrome de Peutz- Jeghers (SPJ) es una patología autosómica dominante con herencia variable que se caracteriza por lesiones hiperpigmentadas en labios, mucosa oral, plantas y palmas asociado a pólipos hamartomatosos a lo largo de todo el tracto gastrointestinal [1]. La descripción de este síndrome data de 1921, cuando Petz [2] publica a una familia holandesa con poliposis familiar asociada a hiperpigmentaciones. Luego, en 1949 Jeghers define la relación entre los pólipos gastrointestinales, las lesiones hiperpigmentadas y el riesgo de padecer de carcinomas, en 10 casos de diferentes familias [3]. No fue hasta 1954 donde por primera vez, Bruwer utilizó el epónimo de SPJ.

La prevalencia de SPJ se ha estimado de uno hasta 120.000 nacimientos[4]. Una de la sintomatología más común en el SPJ en un 86% es la obstrucción intestinal, es por eso que presentaremos a continuación este caso.

## Caso clínico

Paciente femenina de 10 años, indígena, procedente de Boquete, Chiriquí; sin antecedentes personales patológicos conocidos ni heredofamiliares, quien es internada en el Hospital José Domingo de Obaldía con historia de 4 días de evolución de dolor abdominal difuso asociado a vómitos de contenido alimentario fiebre no cuantificada y adinamia.

Al examen físico positivo con facies dolorosa, con mal estado general. Abdomen con ruidos hidroaéreos disminuidos, doloroso en los cuatro cuadrantes, con signos de irritación peritoneal. Se evidencian lesiones tipo máculas hiperpigmentadas, color café oscuro en labios (figura 1), en dedos de las manos y planta de los pies (figura 2).

La paciente fue llevada a salón de operaciones por datos de obstrucción intestinal, donde se le realizó laparotomía mediana exploradora, con reparación quirúrgica de la invaginación intestinal e ileostomía en dos bocas. Se encontraron asas del intestino delgado muy dilatadas con cambios en la coloración (figura 3), con contenido de intestino necrosado.

Se resecaron 107 cm de intestino delgado (fig. 3). Durante el procedimiento se palparon estructuras compatibles con

ascárides y otras redondas e induradas intraluminales sospechando de hamartomas o pólipos (figura 4).

Se realizó estudio de muestra resecada que reporta necrosis mural y abscedación transmural. Se observa necrosis en la formación polipoide, en donde se distinguen elementos de mucosa intestinal desordenada (hamartoma).

Con todos los hallazgos clínicos se sospecha de Síndrome de Peutz Jeghers por lo que se completan estudios. Se le realizó endoscopia alta y baja donde se evidenciaron 6 pólipos sésiles (figura 6).



Figura 1. Hiperpigmentación en labios.



Figura 2. Lesiones hiperpigmentadas en pies.



Figura 3. A) Invaginación ileoyeyunal; B) Resección de intestino necrosado.



Figura 4. Hamartoma en el íleon.

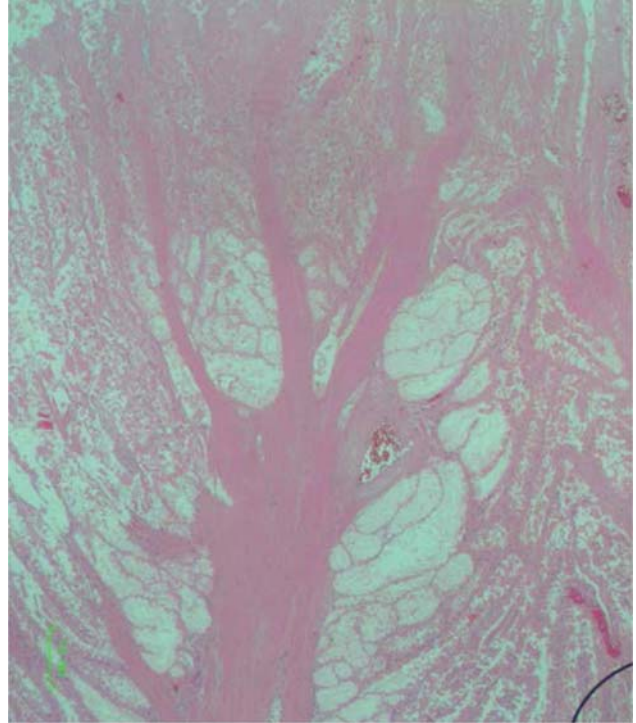


Figura 5. Hamartoma necrótico, se distinguen elementos de mucosa intestinal desorganizada y trabéculas anchas del músculo liso ramificado característico.

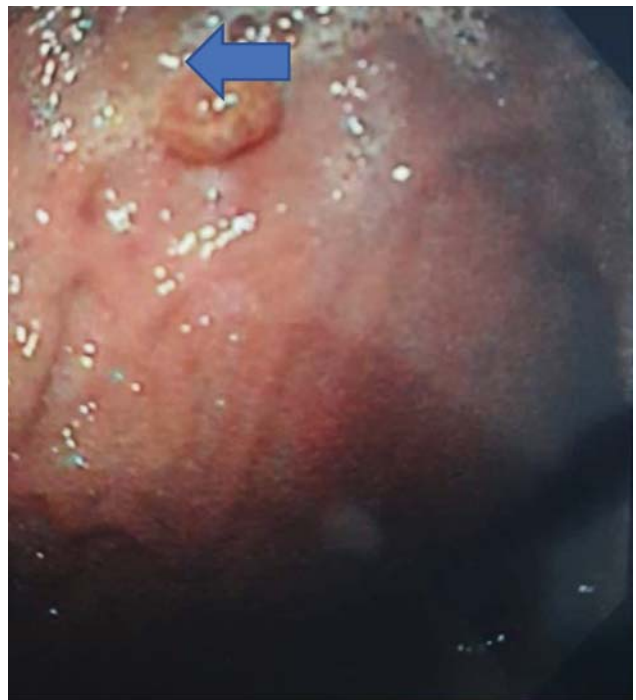


Figura 6. Pólipo sésil en antro.



A los 7 días intrahospitalarios la paciente presentó datos de pancreatitis leve secundaria a obstrucción por parasitosis (áscaris), sin datos de compromiso cardiovascular, respiratorio y renal, manejada de forma conservadora. Posteriormente a los 28 días postoperatorios se le realizó reconstrucción de tránsito intestinal, anastomosis íleo ileal.

La paciente requirió en el postoperatorio, nutrición parenteral con posterior tolerancia oral y recuperación total satisfactoria luego de 51 días intrahospitalarios. Esta paciente perdió el seguimiento en consulta externa.

## Discusión

El SPJ es una enfermedad la cual se presenta con pólipos hamartomatosos en el tracto gastrointestinal e hiperpigmentación mucocutánea. Es una poliposis poco frecuente, ya que su prevalencia es alrededor de 1: 8500 a 1: 200 000 nacimientos [4]. Se transmite como una enfermedad autosómica dominante. Se desconoce claramente la etiología, pero se ha identificado en estos pacientes la mutación en el gen STK11 [3], el cual es un gen supresor tumoral que se asigna al cromosoma 19p13.3 codificando una serina/ treonina cinasa. Esta mutación genética se ha encontrado en el 66 al 94% de los pacientes con SPJ, en este caso no se pudo realizar prueba genética [5-6]. Sin embargo, la ausencia del hallazgo de dicha mutación no descarta el SPJ si cumple los criterios clínicos para la enfermedad, ya que no se han identificado todas las mutaciones asociadas [7].

Las manifestaciones dermatológicas son lesiones lentilulares hiperpigmentadas en un 95% en labios, en un 83% en la mucosa oral, palmas en un 74% y plantas 62%. También podemos encontrar estas máculas en nariz y ocasionalmente en los genitales externos [8]. Por otro lado, las manifestaciones gastrointestinales se caracterizan por presentar pólipos en el intestino delgado (60-90%) [9].

En nuestro caso, al igual que indica la literatura los pólipos más comúnmente se localizan en el yeyuno. También se han encontrado pólipos en el intestino grueso en un 50-64% y en el estómago con menos frecuencia en un 49%. Las complicaciones clínicas en el SPJ más comunes son la obstrucción intestinal (43%), el dolor abdominal (23%) y

sangrado digestivo bajo (14%) [1]. A nuestra paciente se le realizó el diagnóstico de SPJ al llegar con esta complicación. No hay datos contundentes que nos indique la edad en que pueda aparecer la invaginación intestinal, a la edad de 20 años el riesgo puede ser de un 50% [10], sin embargo, el caso más joven reportado fue de una menor de 3 años [11].

En un estudio realizado por Van Lier y colaboradores detectaron que las invaginaciones intestinales ocurrieron en el intestino delgado y el 80% de ellas se manifestaron como un abdomen agudo[10]. Por este riesgo existente, la sociedad española de gastroenterología, hepatología y nutrición pediátrica (ESPGHAN), en sus últimas recomendaciones indican realizar endoscopia del tracto gastrointestinal superior, colonoscopia y video cápsula endoscópica desde los 8 años en un paciente con SPJ asintomático, y antes si es sintomático, cada 3 años. Sin embargo, los casos deben individualizarse y orientar a los padres. Con el hallazgo de pólipos mayores a 1.5 cm se recomienda polipectomía electiva por el riesgo de invaginación intestinal [12].

En el último consenso, la ESPGHAN, nos menciona los criterios diagnósticos para SPJ. Se puede hacer el diagnóstico si cumple con dos de los siguientes criterios [12]:

1. Dos o más pólipos confirmados histológicamente.
2. Cualquier número de pólipos detectados en 1 individuo que tenga antecedentes familiares de SPJ en pariente(s) cercano(s).
3. Pigmentación mucocutánea característica en un individuo que tiene antecedentes familiares de SPJ en pariente(s) cercano(s).
4. Cualquier número de pólipos SPJ en un individuo que también tiene pigmentación mucocutánea característica.

En nuestro caso la paciente presentaba las pigmentaciones mucocutáneas con pólipos hamartomatosos.

Histológicamente se pudo diferenciar las características usuales del hamartoma, la cual se presenta con una morfología de crecimiento desordenado arboriforme del músculo liso que perforan la lámina propia [13].

En los pacientes adultos con SPJ encontramos una alta incidencia de neoplasias tanto gastrointestinales como extra gastrointestinales. Se realizó un metaanálisis donde se analizaron 6 estudios con 210 pacientes donde se evidenció que desde los 15 a 64 años tenían un riesgo del 93% de padecer de neoplasias [2]. Chen y col. en un estudio de 336 casos determinaron que los pacientes con SPJ tienen un riesgo elevado de cáncer colorrectal sin diferencias en el sexo, así como alto riesgo en las mujeres de cáncer de cérvix uterino [14]. En pacientes pediátricos el cáncer es extremadamente raro, por esto las últimas recomendaciones en estos pacientes solo es vigilancia rutinaria para detectar características de tumores del cordón sexual [11].

## Conclusiones

El SPJ es una enfermedad caracterizada por hiperpigmentación mucocutánea y poliposis gastrointestinal. Es importante su diagnóstico por las complicaciones quirúrgicas y la elevada incidencia de neoplasias a largo plazo. Consideramos que la sospecha clínica en esta patología es relativamente fácil, aquí radica la importancia de realizar una buena historia clínica y examen físico para abordar de la mejor manera al paciente con SJP; ya sea que nos llegue con una complicación como en el caso de nuestra paciente o con un diagnóstico establecido para darle el seguimiento oportuno.

## Referencias

- [1] Dávila Rodríguez, M., García Sánchez, M. J., & Molina Vélez, V. Peutz-Jeghers como síndrome cutáneo y poliposis gastrointestinal. *Medicina UPB*, 2013; 32(1):79-82. Recuperado a partir de <https://revistas.upb.edu.co/index.php/medicina/article/view/1625>
- [2] Syarifuddin E, Masadah R, Lusikooy RE, Warsinggih, Uwuratuw JA, Faruk M. Peutz-Jeghers syndrome in a woman presenting as intussusception: A case report. *Int J Surg Case Rep*. 2021 Feb;79:286-290. doi: 10.1016/j.ijscr.2021.01.053. Epub 2021 Jan 18. PMID: 33486311;

PMCID: PMC7829114.

- [3] Kopacova M., Tacheci I., Rejchrt S., Bures J. Peutz-Jeghers syndrome: Diagnostic and therapeutic approach. *World J Gastroenterol* 2009; 15(43): 5397-5408.
- [4] Goldstein, S., Hoffenberg, Edward J. Síndrome de Peutz-Jegher en la infancia. ¿Necesitas recomendaciones actualizadas?. *Journal of Pediatric Gastroenterology and Nutrition*: febrero de 2013 - Volumen 56 - Número 2 - p 191-195.
- [5] Montero, M., Montoya A., Muñoz, A., Domínguez A. Síndrome de Peutz-Jeghers. Obstrucción Intestinal Baja, Reporte de un Caso. *Scielo*. 2010. 13(1): 35-37.
- [6] Shou-Xing MDa; Wang, Guang-Huan PhDa; Zhong, Jun MDa; Ou, Wen-Hui MDa; Fu, Ma-Xian MDa; Wang, Fu-Sheng MDa; Ma, Shu-Hua PhDb; Li, Jian-Hong PhDa. Síndrome de Peutz-Jeghers con obstrucción intestinal superior intermitente. Un informe de caso y revisión de la literatura. *Medicina*. Abril. 2017. 10.1097/MD.0000000000006538.
- [7] Sánchez C., Jover R. Síndrome de Peutz-Jeghers. Unidad de Gastroenterología. Hospital General Universitario de Alicante. Alicante. España. 2010.
- [8] Aquino C., Rodríguez S. Síndrome de Peutz-Jeghers: comunicación de un caso con cirugías múltiples por poliposis hamartomatosa. *dermatologíaCMQ*2012;10(4):267-270.
- [9] Coronado A., Chanis R. Síndrome de Peutz-Jeghers como causa de invaginación intestinal en niños. *Pediatr Panamá* 2018; 47 (3): 24-28.
- [10] Van Lier, M., Mathus-Vliegen, E., Wagner, A., Van Leerdam, M., Kuipers, E. Alto riesgo acumulado de invaginación intestinal en pacientes con síndrome de Peutz-Jeghers: ¿es hora de actualizar las directrices de vigilancia?. *American Journal of Gastroenterology*: mayo de 2011 - Volumen 106 - Número 5 - p 940-945 doi: 10.1038/ajg.2010.473.
- [11] Pham H, Nguyen T T, Tran T, et al. Hallazgos de tomografía computarizada multidetector de la invaginación intestinal abdominal aguda debido al síndrome de Peutz-Jeghers. 15 de julio de 2021. *Cureus* 13(7): e16401. doi:10.7759/cureus.16401.
- [12] Latchford, A., Cohen, S., Auth, M., Scaillon, M., Viala, J., Daniels, R., Talbot, C., Attard, T., Durno, C., Hyer, W. Manejo del síndrome de Peutz-Jeghers en niños y adolescentes: un documento de posición del Grupo de

Trabajo sobre Poliposis. ESPGHAN. Marzo 2019. 10.1097/MPG.000000000000022

- [13] Rodríguez F., Sorti J., Romero I., Codoñer P. Registro y seguimiento clínico de pacientes con síndrome de Peutz Jeghers en Valencia. Revista de Gastroenterología de México. 2020;85(2):123-139.

- [14] Chen H., Li B., Zhu M., Li J., Mao G., Zhang Y., Ning Z. Cancer risk in patients with Peutz–Jeghers syndrome: A retrospective cohort study of 336 cases. Tumor Biology. Junio 2017. o0r.g1/107.171/1770/104102482381371770055131.