

112-11237
2e)
97



Universidad Nacional Autónoma de México

Facultad de Medicina
División de Estudios de Postgrado
Hospital Juárez de México
Secretaría de Salubridad y Asistencia



SINDROME DE PEUTZ-JEGHERS (Presentación de tres casos y revisión de la bibliografía de los últimos 25 años)

V. B. O

T E S I S

que para obtener el título de:

ESPECIALISTA EN PEDIATRIA MEDICA

P r e s e n t a :

Dr. Luis Rubén López Márquez



México, D. F.

1985

FALLA DE ORIGEN



UNAM – Dirección General de Bibliotecas Tesis Digitales Restricciones de uso

DERECHOS RESERVADOS © PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL

Todo el material contenido en esta tesis está protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.

INDICE

INTRODUCCION.....	pag. 1
MATERIAL Y METODOS.....	pag. 3
PRESENTACION DE CASOS CLINICOS.....	pag. 4
ARBOL GENEALOGICO.....	pag. 9
DISCUSION. -SEXO.....	pag. 10
-EDAD.....	pag. 10
-SINTOMAS.....	pag. 11
-PIGMENTACION.....	pag. 11
-POLIPOS.....	pag. 12
-HERENCIA.....	pag. 15
-DIAGNOSTICO DIFERENCIAL.....	pag. 17
CONCLUSIONES.....	pag. 20
BIBLIOGRAFIA.....	pag. 22

INTRODUCCION

El síndrome de Peutz-Jeghers SPJ, es conocido como - una póliposis intestinal del tipo II, siendo caracterizada por la siguiente triada: a) Pigmentación mucocutánea - b) Pólipos benignos en la mayor parte del tubo digestivo, principalmente a nivel del yeyuno y c) Transmisión autosómica dominante. ¹.

Sir Jonathan Hutchinson ² en 1896, en Inglaterra, describió la característica pigmentación peribuca de este - síndrome, observado en unas gemelas, más tarde una de las gemelas murió de invaginación intestinal a la edad de 20-años, siendo esta una evidencia del síndrome.

Peutz ³ en 1921, en Holanda reportó las primeras observaciones, un caso de poliposis familiar en la mucosa - intestinal y nasofaríngea, acompañada de una pigmentación peculiar mucocutánea, quedando así el patrón básico de - signos que constituyen este síndrome.

Jeghers ⁴ en 1949, sumó sus observaciones personales - a las comunicaciones de la literatura mundial reuniendo - 31 casos, de los cuales 22 estaban probados, cinco eran - probables y cuatro dudosos.

Bartholomew ⁵ en 1957, reunió 75 casos, siete observaciones personales y 68 de publicaciones mundiales.

En México, Hernández de la P. y Ramos E. ⁶ en 1959, publicaron un caso. Pérez G. y Sierra O. ⁷ en 1967, informaron de tres casos en dos generaciones de una familia.

En 1970 se señalaron más de 400 casos de SPJ, y en - 1974, en un estudio a nivel nacional en Japón, se identificaron 222 pacientes. ⁸

McCusick ⁹, clasifica las póliposis intestinales múltiples y de carácter hereditario, en seis variedades las cuáles siguen vigentes actualmente:

1. Poliposis familiar de colon.
2. Pólipos escasos dispersos de colon y recto.
3. Síndrome de Peutz-Jeghers.
4. Síndrome de Gardner.
5. Síndrome de Turcot.
6. Adenomatosis múltiple.

El objetivo de la presente comunicación es el de informar tres casos observados en edad pediátrica de SPJ, y en el Hospital Juares de la S.S.A. durante los años de -- 1983 a 1984 y revisión de la bibliografía de los últimos veinticinco años, como una contribución al conocimiento de este síndrome.

MATERIAL Y METODOS

Entre 1983 y 1984, se estudiaron tres casos de síndrome de Peutz-Jeghers en edad pediátrica, en el Hospital Juárez de la S.S.A.

Se registró; edad, sexo, medio socioeconómico, localización de las manchas mucocutáneas melánicas y de los pólipos además de su aspecto macro y microscópico. Sus manifestaciones clínicas, en particular, dolor abdominal, anemia, vómitos, características de las evacuaciones intestinales, hemorragia gastrointestinal y complicaciones como invaginación intestinal o prolapso rectal así como si se practico cirugía previa a la consulta en este Hospital de tipo abdominal.

Se practicó árbol genealógico y se registraron los exámenes de laboratorio y gabinete, como los exámenes endoscópicos.

Se valoró su evolución clínica intrahospitalaria y se revisó la bibliografía de los últimos 25 años.

PRESENTACION DE CASOS CLINICOS

CASO No.1

- NOMBRE: Huber Soto López.
- EDAD: 10 años.
- SEXO: Masculino.
- ORIGINARIO: Edo de Oaxaca.
- FECHA DE CONSULTA: 10 de Octubre de 1984.
- Motivo de la consulta: Dolor abdominal (44 días de evolución. Evacuaciones intestinales disminuidas de consistencia acompañadas de moco y sangre. (cuatro días de evolución). Vómito postprandial inmediato de contenido gástrico en un principio y biliar posteriormente (dos días de evolución).
- ANTECEDENTES FAMILIARES: Hermano gemelo II con labio y paladar hendido. Sin más datos de importancia para el padecimiento.
- ANTECEDENTES PERSONALES: Medio socioeconómico precario-- con repercusiones higienico-dietéticas. Inmunizaciones -- completas. Prolapso rectal a la edad de ocho años, el -- cual se redujo por facultativo manualmente. Laparatomía -- exploradora por invaginación intestinal el 11 de marzo de 1984. Posteriormente nueva laparatomía exploradora por invaginación intestinal recidivante el 24 de junio de 1984- (H.I.N.).
- PADECIMIENTO ACTUAL: Inicia su padecimiento 44 días antes de su ingreso, con dolor abdominal vago y difuso, 24- horas después aumenta de intensidad que desaparece con analgésicos orales no especificados, tres días después inicia nuevamente dolor abdominal localizado en flanco y fosa ileaca izquierda, dolor tipo cólico de moderada inten-

sidad sin irradiaciones, que aumenta con los alimentos y disminuye con analgésicos orales sin desaparecer, acompañándose de evacuaciones intestinales disminuidas de consistencia, con moco, cuatro días antes de su ingreso el dolor aumentó de intensidad y se acompañó de evacuaciones intestinales con moco y sangre fresca, dos días después presenta vómitos que en un principio fueron de contenido gástrico y posteriormente de contenido biliar, motivo por lo que consulta a este hospital.

-EXPLORACION FISICA: Hiperpigmentación mucocutánea en región de los labios, mucosa oral, conjuntiva ocular, palmas de las manos y plantas de los pies. Abdomen con aumento de volumen en hemiabdomen izquierdo, hiperestesia e hiperbaralgia de la región, acompañada con disminución de los reflejos cutáneos locales. En cuadrante inferior izquierdo se palpa masa blanda, móvil, lisa, bilobulada no pulsátil de aprox. ocho cms, no se escucha peristaltismo. Cicatriz quirúrgica antigua infra y supra umbilical. Al tacto rectal se palpan múltiples masas polipoides no dolorosas y se retira el dedo manchado de materia fecal.

-EVOLUCION: Se le practica laparotomía exploradora, encontrando invaginación intestinal con compromiso vascular de aprox. 30 cms, además de múltiples pólipos y adherencias, se le practica hemicolectomía derecha y cierre Hartmann. Evoluciona sin complicaciones, 67 días después presenta prolapso en la boca de la colostomía, ocasionada por pólipos a ese nivel. Quedando pendiente de revisión endoscópica de colon ascendente y cierre con anastomosis terminal colon sigmoidea y aplicatura de Noble. La endoscopia muestra pólipos en antro y cámara gástrica además -

de múltiples pólipos en colon. Exámenes de laboratorio; a
némia normocrómica, tiempo de coagulación normal.

CASO No. 2

-NOMBRE: Miguel Reyes Navarrete.

-EDAD: 14 años.

-SEXO: Masculino.

-ORIGINARIO: Edo. de Hidalgo.

-FECHA DE LA CONSULTA: 12 de julio de 1983.

-MOTIVO DE LA CONSULTA: Dolor abdominal (dos años de evolución). Rectorragia ocasional, (dos años de evolución).-
Sensación de salida de cuerpo extraño rectal (dos semanas de evolución).

-ANTECEDENTES FAMILIARES: Padre y tía paterna con poliposis intestinal, hermana muerta a los 20 años por complicación del SPJ.

-ANTECEDENTES PERSONALES: Medio socioeconómico precario - con repercusiones higienico-dietéticas. Inmunizaciones - completas.

-PADECIMIENTO ACTUAL: Inicia hace dos años con dolor abdominal tipo cólico, localizado en mesogastrio que se irradiaba secundariamente a todo el abdomen, que disminuye con analgésicos orales no especificados, y aumenta con la deambulación, se acompaña en ocasiones con evacuaciones disminuidas de consistencia y rectorragia. Dos semanas con sensación y salida de cuerpo extraño rectal de aprox. 1.5 cms, el cual se reduce manualmente.

-EXPLORACION FISICA: Pigmentación de color marrón a negro en la región peribucal, mucosa oral y plantas de los pies y palmas de las manos.

Tacto rectal: Masas polipoides.

-EVOLUCION: a) Estudios de laboratorio. Biometria hemática (anémia normocrómica). Tiempo de coagulación (normal). Endoscopia; mucosa gástrica en dos pólipos pediculados y múltiples pseudopólipos en región antral, en colon transverso ocho a diez pólipos de 1.5 a 2 cms, se toman biopsias. Se practica colon por enema mostrando múltiples defectos de llenado y masas polipoides. (ver fig. 7,8 y9). El tratamiento se practicó con electrofulguración y corte y sutura de los pólipos colónicos por polipectomía transrectal, evoluciona asintomático intrahospitalariamente y se da de alta asintomático.

CASO No. 3

-NOMBRE: Eduardo Frando Sevilla.

-EDAD: 15 años.

-SEXO: Masculino.

-ORIGINARIO: Distrito Federal.

-FECHA DE CONSULTA: 4 de agosto de 1983.

-MOTIVO DE LA CONSULTA: Dolor abdominal (dos días de evolución). Vómitos, en un principio de contenido gástrico y posteriormente de contenido biliar (dos días de evolución). Constipación (dos días de evolución).

-ANTECEDENTES FAMILIARES: Madre con pigmentación mucocutánea peribucal la cuál ha disminuido conforme transcurre el tiempo. Resto sin importancia.

ANTECEDENTES PERSONALES: Medio socioeconómico precario con repercusiones higienico-dietéticas. inmunizaciones completas.

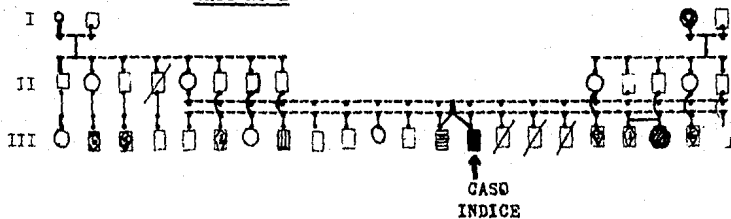
-PADECIMIENTO ACTUAL: Inicia hace dos días con dolor abdo-

minal en región de mesogastrio, tipo cólico intenso y continuo, que se irradia a marco cólico, que aumenta con la deambulaci3n y disminuye con el reposo, acompa1andose de nauseas y v3mito, en un principio de contenido g3strico y posteriormente en pozos de caf3, astenia y adinamia, niega canalizaci3n de gases y evacuaciones intestinales.

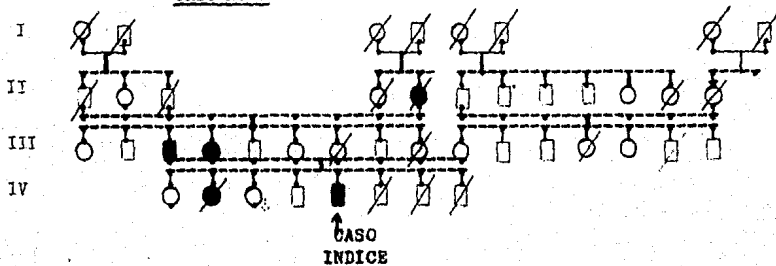
-EXPLORACION FISICA: Pigmentaci3n mucocut3nea en regi3n peribucal, plantas de los pies y palmas de las manos. Digi tenci3n abdominal ligera con predominio en mesogastrio en donde se encuentra hiperestesia e hiperbaralgesia y dolor a la palpaci3n media y profunda. Se ausculta peristaltismo de lucha. Al tacto rectal sale el guante manchado con sangre fresca (en grosella).

-EVOLUCION: Se le practica laparotomía exploradora encontrando invaginaci3n intestinal, se practica resecci3n intestinal del segmento afectado vascularmente y entero entero anastomosis termino terminal de yeyuno-ileon. Evoluciono satisfactoriamente intrahospitalariamente y se decidi3 su alta 46 días despu3s. Reingresa 13 días despu3s de la fecha de su alta por cuadro de abdomen agudo, se le practica laparotomía exploradora encontrando una gran torci3n de asas intestinales a 120 cms. del asa fija, se encontr3 ocluida por bridas, se secciona la brida y accidentalmente perforan asa intestinal y se practica cierre primario. Evoluciono satisfactoriamente egresando siete días despu3s. Los ex3menes de laboratorio se encontraron dentro de la normalidad y la endoscopia mostr3, en mucosa g3strica dos p3lipos sesiles de 1 cm. y uno m3s en duodeno. En colon no se encontraron p3lipos.

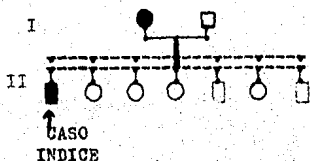
CASO No 1



CASO No 2



CASO No 3



- MUJER
- HOMBRE
- ◻ No. HIJOS
- ◼ PIE EQUINO VARO
- ◽ LABIO Y PALADAR HENDIDO.
- HIPOTIROIDISMO

DISCUSION

Wenzl ¹⁰ en 1961, encontró 54 casos de SPJ, reportados antes de la edad de 17 años. Tovar ¹¹ en 1983, reporta 70 casos en total, incluyendo dos observaciones personales. Desde entonces se han reportado dos casos más en la literatura y tres que se presentan en este trabajo como una contribución al conocimiento de este síndrome, formando en total 75 casos.

SEXO: De los 75 casos, 36 fueron hombres y 39 mujeres, con una relación de 0.92 mayor en las mujeres; en nuestros tres casos predominó el sexo masculino en el 100 por ciento, lo cual está en desacuerdo con la literatura mundial, no encontrándose una relación significativa en cuanto a predominio del sexo.

EDAD: Las edades del diagnóstico se muestran en la tabla No. 1. En la cual se aprecia que el 39.9 por ciento de los pacientes se localizan dentro de los dos a 10 años y un 44 por ciento, entre los 11 a 15 años; nuestros pacientes se encontrarán dos dentro de esta última y uno en la anterior, lo que demuestra la relación entre nuestro estudio y la literatura mundial.

TABLA No. 1

EDAD EN AÑOS DE DIAGNOSTICO DE SPJ EN 75 CASOS EN PEDIATRIA

	No.	%
Menores de 2 años.	6	8.0
2 a 5 años.	11	14.6
6 a 10 años.	19	25.3
11 a 15 años.	33	44.0
Mayores de 16 años.	6	8.0

SINTOMAS: De Los 75 casos de SPJ, los síntomas aparecieron más tempranamente en los hombres en los cuales se encontro como pico maximo entre los cinco y diez años, y en las mujeres un pico maximo entre los 10 y 15 años y algunos fueron mayores de estas edades ⁸. Los síntomas que -- llevaron al diagnostico se muestran en la tabla No.2.

TABLA No.2

SINTOMAS QUE LLEVARON AL DIAGNOSTICO EN 75 CASOS DE SPJ

	No.	%
DOLOR ABDOMINAL	53	70.6
SANGRADO GASTROINTESTINAL	16	21.3
ANEMIA	13	17.3
VOMITOS	6	8.0
PROLAPSO RECTAL	7	9.3
OTROS	7	9.3

La mayoría de los pacientes presentaron un cuadro - clínico de episodios de invaginación recidivante, manifiesto por dolor abdominal, vómito y obstrucción intestinal de intensidad variable. Otros sólo tenían sangrado gastro intestinal ó anemia. Siets niños presentaron prolapso rectal de los pólipos como primera manifestación de la enfermedad, ^{10,12,13,14}. Cuatro de ellos fueron menores de dos años de edad y no presentaban pigmentación mucocutánea en el tiempo de tales episodios, el diagnostico de SPJ fué - hecho más tarde, cuando la pigmentación se hizo patente.

Cuatro niños presentaron manifestaciones endócrinas de tumores gonadales funcionantes, aparte de síntomas digestivos y pigmentación mucocutánea. ^{15,16,17,18}.

PIGMENTACION: Es común observar numerosas pigmentaciones pequeñas (2 a 4 mm de diámetro), en los labios -



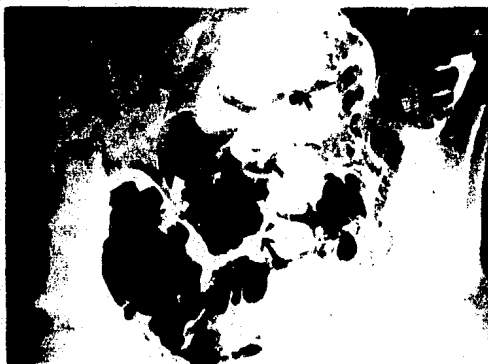
y la mucosa oral, otras localizaciones pueden ser las palmas de las manos, plantas de los pies, conjuntivas, mucosa nasal y mucosa del recto. Generalmente la pigmentación de los labios no desaparece con la edad, sin embargo las otras localizaciones si lo hacen, principalmente después de la pubertad.^{4,5,40,41.} Esta pigmentación es asintomática y no tiene potencialidad de malignidad, su única implicación es cosmética,³⁴ actualmente se reporta buen éxito en el tratamiento de esta pigmentación a base de rayos laser de argón y rubí.⁴² Para la mayoría de los autores -^{4,5,40,41.} las manchas son patognómicas del SPJ, y de gran valor para el diagnóstico diferencial con otros cuadros anatomoclínicos de poliposis intestinal. En los tres casos de nuestra observación, presentaron pigmentación en labios y mucosa oral, además de palma de las manos y plantas de los pies.

POLIPOS: La gran importancia del SPJ, es la poliposis intestinal y es necesario para el cirujano que se enfrenta a este padecimiento conocer sus características propias. Los pólipos se encuentran principalmente a nivel del intestino delgado y a su vez tienen una mayor frecuencia en el yeyuno, en ocasiones poco frecuentes, se observan a nivel de ileo, duodeno y estómago y muy rara vez a nivel del apéndice ileo-cecal. Los sitios de localización fuera del intestino delgado que con mayor frecuencia se encuentran es colon y recto.¹ La localización de los pólipos de esta serie se muestran en la tabla No.3

TABLA No.3

LOCALIZACION DE LOS POLIPOS EN 75 CASOS DE SPJ.

	No.	%
ESTOMAGO	26	34.0



DUODENO	18	24.0
YEUONO	47	62.6
ILEON	25	33.3
COLON	18	24.0
RECTO	9	12.0
APENDICE	1	1.3

Frecuentemente los pólipos fueron múltiples y la mayoría tuvieron localización yeyuno-ileal, una tercera parte presentó pólipos gástricos y/o duodenales y un tercio más en colon y recto. Seis presentaron pólipos muy grandes con algún grado de compromiso intestinal.^{19 a 24} En nuestros casos la mayoría de los pólipos se localizaron en colon y mucosa gástrica, lo que muestra gran relación con lo encontrado en la literatura mundial.

En la literatura se han reportado pólipos fuera del aparato digestivo, a nivel de nasofaringe³ y en el tracto urinario.⁴⁴ Los pólipos pueden ser pediculados o sesiles y su número puede variar igual que su diámetro,²⁸ su superficie es similar a la del resto de la mucosa del intestino o del segmento del tubo digestivo en donde se encuentre.

Se ha postulado en el pasado aumento en el cáncer en todos los pacientes con SPJ, sin embargo la importancia del aumento ha sido sobreenfatisado⁴⁵ como un resultado de la interpretación patológica de los pólipos en la base de su estructura microadenomatosa, infiltración del músculo por debajo de la serosa (un patrón que sugiere transformación maligna), puede frecuentemente ser hallada. De hecho, atípicas celulares se encuentran frecuentemente. La incidencia actual en pacientes con esta clase de pólipos-

no es alta.^{28,34,46.} Sin embargo es difícil ignorar la -- observación que un cierto número de casos con cáncer han-- sido reportados en pacientes con SPJ. Dodds⁴⁷ revisó 15-- casos y Reid⁴⁶ recopiló 14 con metastasis comprobadas.

Sin embargo recientemente Linos⁴⁸ menciona que la -- incidencia de cáncer es baja (basado en un seguimiento a largo plazo de 48 pacientes con SPJ en la clínica Mayo), -- otros autores evalúan rangos del dos al tres por ciento -- 16,46. al 12.6 por ciento.⁸

De hecho, la mayoría de los pólipos yeyunales e ilea-- les pertenecen al tipo de hamartomas, mientras que los -- gastroduodenales,³² y los colon rectales,^{35,32,47.} son -- adenomatosos, una variedad que puede pasar a transforma-- ción maligna. El incremento de la malignidad cuando los -- pólipos son gastroduodenales o colon rectales, son repor-- tados frecuentemente^{32,46,47,49,50.} y su aparente rela-- ción entre el sitio de la lesión y el grado de riesgo es -- particularmente relevante en cirugía pediátrica porque es frecuente la localización gastroduodenal en niños.

Aún cuando aumenta la tendencia de tumores malignos-- gastrointestinales, los pacientes con SPJ tienen mayor -- riesgo de adquirir otros tumores que la población general.

Las neoplasias de ovario han sido detectadas en 14 -- por ciento de las mujeres con SPJ,⁵¹ tumores de mama⁵² y -- tumores de testículo¹⁷ también han sido reportados. Es-- tos hechos corroboran la hipótesis de que el riesgo en pa-- cientes con SPJ puede resultar de una predisposición gé-- netica a las neoplasias y también como una transformación maligna de los pólipos.

Debe de recordarse que las células involucradas en --

la mayoría de las neoplásias de ovario (células de la -- granulosa) y las encontradas en tumores testiculares (- células de Sertoli), son de origen endodermico, del mismo origen que la mucosa intestinal.⁵¹

De la serie de 75 niños con SPJ, seis desarrollaron tumores; dos gastrointestinales (un adenocarcinoma gástrico ^{25,26.} y un yeyunal, ²⁷ muriendo estos pacientes entre las edades de once y 13 años, y cuatro gonadales (-- tres ovaricos ^{15,16,18.} y un testicular.¹⁷ Neoplásias que sucesivamente fueron tratadas a las edades de cuatro, -- seis, cuatro y 15 años.

El papel del cirujano pediatra en relación a los pólipos a parte de lo que se señaló anteriormente, radica - en poder diagnosticar en que momento un pólipo asintomático se complicara, ya sea con invaginación intestinal y/o oclusión intestinal.

HERENCIA: Las poliposis intestinales incluido el SPJ se consideran hamartomas, lesiones en las que frecuentemente se demuestra una etiología genética,⁶⁰ producto de mutación genéticas. El SPJ representa un carácter hereditario, el cual se ha precisado que se transmite en forma autosómica dominante.⁶¹ El gene que determina este carácter tiene propiedades importantes. En primer lugar su penetrancia y expresividad son variables y en segundo lugar se trata de un gene pleiotrópico.⁶²

La penetrancia de un gene se refiere a la capacidad de este de manifestarse y determinar una característica - en determinado número de casos. En el SPJ la penetrancia del gene es elevada y diversos autores precisan que es de un 40 a 45 por ciento. ^{32,38,53,54.}

La expresividad de un gene se refiere al grado o magnitud en que el carácter se manifiesta. Farmer⁵⁵ reporta una familia en la que el padre solo presentaba pólipos, el hijo solo manchas melánicas y la hija el síndrome completo, esto es una demostración de la variabilidad en la expresividad.

El pleiotropismo de los genes es la capacidad de estos de manifestarse o afectar diversos sistemas de un organismo. En el síndrome que se describe, la presencia de manchas melánicas en la mucosa oral y pólipos en el yeyuno pone en evidencia el pleiotropismo de este gene.

Reed y Neel,⁶³ demostraron que en el caso de las poliposis múltiples, la frecuencia del gene en la población general es de uno en 8 300 recién nacidos.

Se ha reportado que en el caso de la poliposis intestinal variedad uno, existe una coorelación importante con el grupo sanguíneo Duffy.⁴³ En el SPJ no se ha demostrado una predominancia hacia determinado sexo ni hacia grupos étnicos específicos.

De acuerdo con las consideraciones previas, se pueden precisar algunos conceptos y elementos útiles para la asesoría genética en los casos afectados. Un número no precisado de pacientes pueden presentar casos esporádicos u ocasionales, es decir, mutaciones de Novo. Briggs⁵³ corrobora este dato. Esto implica que en un determinado número de casos no vamos a encontrar antecedentes familiares, lo cuál no invalida la etiología genética de las enfermedades.

Una persona afectada con SPJ tiene un riesgo mínimo de un 50 por ciento de transmitir el padecimiento a su

progenie. Esto lo modificará la penetrancia del gene y la frecuencia genética en la población estudiada, con tendencia a reducir discretamente el riesgo de recurrencia.

Las manifestaciones clínicas pueden ser diferentes - en la progenie de una persona afectada debido a la expresividad variable del gene.

Debido a la posibilidad de terapia en el síndrome de Peutz-Jeghers, no se ha considerado la posibilidad del -- diagnostico prenatal además de que se carece de elementos necesarios para llevarlo a cabo.

CASO 1. El caso índice, es un gemelo dicigótico cuyo hermano presenta labio y paladar hendido. Existen otros - familiares con patología de origen genético no relacionada con el síndrome de Peutz-Jeghers, pero en este caso en particular pensamos que se trate de una mutación de Novo.

CASO 2. El caso índice, tiene una hermana afectada - así como también el padre y una tía paterna. Es muy probable que la abuela paterna también haya estado afectada, - hipótesis que es reforzada por el hecho de haber dos miembros de la familia de la tercera generación afectados, en este árbos genealógico la tendencia de la penetrancia que se muestra es baja.

CASO 3. La madre del caso índice presenta pigmenta--ción melánica perioral. Esto demuestra la variabilidad en la expresividad del gene determinante del carácter.

DIAGNOSTICO DIFERENCIAL: Mc Cusick ⁹ ha clasificado- los síndromes de poliposis intestinales en cuatro clases,

El síndrome de Peutz-Jeghers es clasificado dentro - del grupo dos, de lo anterior se nombrara a continuación. las seis variedades en que se dividen.

DIAGNOSTICO DIFERENCIAL

1. POLIPOSIS FAMILIAR DE COLON: ⁹

- Clasificación. Poliposis intestinal tipo I.
- Herencia. Autosómica dominante.
- Sitio predominante. Colon.
- Manifestaciones extraintestinales. Ninguna.
- Potencial maligno. Alta premalignidad.

2. SINDROME DE PEUTZ-JECHERS: ²⁸

- Clasificación. Poliposis intestinal tipo II.
- Herencia. Autosómica dominante.
- Sitio predominante. Intestino delgado principalmente
yeyuno.
- Manifestaciones extraintestinales. Pigmentación mucocutánea.
- Potencial maligno. Rara a nula malignidad,

3. SINDROME DE GARDNERS: ⁵⁶

- Clasificación. Poliposis intestinal tipo III.
- Herencia. Autosómica dominante.
- Sitio predominante. Colon.
- Manifestaciones extraintestinales. Tumores de tejidos
y oseeos.
- Potencial maligno. Frecuentemente premaligno.

4. POLIPOS PEQUEÑOS DISEMINADOS: ⁵⁷

- Clasificación. Poliposis intestinal tipo IV.
- Herencia. Autosómica dominante.
- Sitio predominante. Colon.
- Manifestaciones extraintestinales. Ninguna.
- Potencial maligno. Reportes insuficientes.

ESTA TESIS NO
SALIR DE LA INCLAVE

-19-

5. SINDROME DE CRONKHITE/CANADA: 58

- Clasificación. Puede ser una variedad de la poliposis intestinal tipo I.
- Herencia. Esporadica no genética.
- Sitio predominante. Generalizado.
- Manifestaciones extraintestinales. Alopecia, atrofia de las uñas de los dedos y pigmentación mucocutánea.
- Potencial maligno. Reportes insuficientes.

6. SINDROME DE TURCOT'S: 59

- Clasificación. Puede ser una variedad de la poliposis intestinal tipo III.
- Herencia. Reportes insuficientes.
- Sitio predominante. Colon.
- Manifestaciones extraintestinales. Tumores malignos de Sist. Nervioso Central.
- Potencial maligno. Reportes insuficientes.

CONCLUSIONES

Muchos aspectos del SPJ han sido discutidos, sus características clínicas ^{9,28,34}, sus hallazgos radiológicos ³⁵ la relación entre las lesiones gastrointestinales y muco-cutáneas, ³⁶ el patrón hereditario y el diagnóstico diferencial. ¹⁰

Este apartado se enfocara basicamente en el aspecto-quirúrgico, ya que es la base fundamental del tratamiento y de la morbi-letalidad. En la revisión se encontró que de los 75 casos de SPJ, solo 16 (21.3%), no habian sido operados hasta el tiempo en que fueron reportados. Todos los restantes fueron operados por varias razones: Nueve niños fueron operados una vez, ^{1,13,16,23,28,29,30,31,32}, dos en tres ocasiones ^{28,33}, y dos cuatro veces, ²⁸ incluyendo en este último uno de nuestros casos.

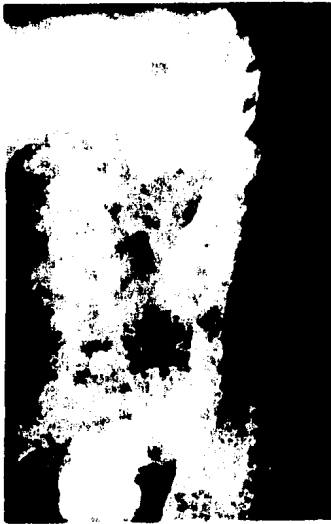
El cirujano pediatra debe de saber que la mayoría de las invaginaciones intestinales por pólipos, se reducen espontaneamente ó después de un tratamiento no quirurgico intrahospitalario. ³⁴ Muchos de los pólipos pueden ser resecados por endoscopia.

Cuando la invaginación no se reduce por sí misma en pocas horas o cuando el sangrado, vómito o perdida de peso haga la operación necesaria, los pólipos pueden ser -- cortados por enterotomía y ligadura con sutura y ademas de coagulación de los pequeños pólipos sesiles regionales.

Cuando sea necesaria la resección intestinal, esta sera limitada al segmento afectado vascularmente, por el riesgo de ocasionar síndrome de intestino corto y secundariamente deficiente absorción intestinal y las complicaciones a largo plazo son consecuencia de las invaginacio-

nes recidivantes que sufre el paciente.

Holt,⁶⁴ propone la aplicatura de Noble en la primera intervención quirúrgica practicada a estos pacientes, la cual reporta buenos resultados con cuadros menos frecuentes de recidivas de invaginación, la cual hay que tomar en consideración al tratar estos pacientes.



1. Joishy SK, Leelam MP, Balasaram M: Peutz-Jeghers syndrome and its complications. First case report from Malaya with review of literature: *Am J Surg* 1979; 138: 716 - 720.
2. Hutchinson JS: Pigmentation of lips and Mouth: *Arch Surg (London)* 1896; 7: 290.
3. Peutz JJA: Ned Maandser; *Gennesk* 1921; 10: 134-136.
4. Jeghers M, McCusick VA, Katz KH: Generalized intestinal polyposis and melanin spots of oral mucosa lips and digits: *New Engl J Med*; 1949; 24: 993-1005, 1031-1036.
5. Bartholomew LG, Dahlin DC, Waugh JM: Intestinal polyposis associated with mucocutaneous melanin pigmentation Peutz-Jeghers syndrome: *Gastro* 1957; 32: 34-43.
6. Hernández de la P, Ramos ZG: Síndrome de Peutz-Jeghers (notas a propósito de un caso) *Rev Inves Clin*; 1959; 11: 345-353.
7. Pérez GR, Sierra OA: Síndrome Peutz-Jeghers (Presentación de tres casos de dos generaciones de una familia): - *Rev Gastroenterol Mex*; 1967; 32: 27-43.
8. Utsunomiya J, Godro H, Minaga T: Peutz Jeghers syndrome. Its a natural course and management: *Johns Hopkins Med J* 1975; 136: 71-82.
9. McCusick VA: Genetic factors in intestinal polyposis: *JAMA* 1962; 182: 271-277.
10. Wenzl JE, Bartholomew LG, Hallenbeck GA: Gastrointestinal polyposis with mucocutaneous pigmentation in children. Peutz-Jeghers syndrome: *Pediatric* 1961; 28: 655-666
11. Tovar JA, Elizaguirre I, Albert A: Peutz-Jeghers syndrome in children: *J Pediatric surg* 1983; 18: 1-4.
12. Morens and Garvey: An usual case of Peutz-Jeghers syndrome in a infant: *Am J Dis Child* 1975; 129: 973-976.
13. Muñoz JR, Lozano R, Guillen G: Estudio de un caso de síndrome de Peutz-Jeghers: *Rev Clin Esp* 1968; 108: 227 -- 232.
14. Ruiz JI, Villegas M, Bresa M: Síndrome de Peutz-Jeghers. Presentación familiar: *Rev Esp Enferm Apar Dig* -- 1978; 54: 301-304.
15. Christian CD, McLoughlin TG, Cathalart ER: Peutz-Jeghers syndrome associated with functioning ovarian tumor: *JAMA* 1964; 190: 937-938.
16. Dozois RR, Judd ES, Dhalin CD: The Peutz-Jeghers syndrome: Is the a predisposition to the development of intestinal malignancy: *Arch surg* 1969; 98: 509-517.
17. Cantú JM, Rivera H, Ocampo R: Peutz Jeghers syndrome-

- with feminising Sertoli cell tumor: *Cáncer* 1980; 46: 223-28.
18. Hassan MI, Ramírez S, Azoury M: Peutz-Jeghers syndrome associated with precocious puberty: *J Pediatric* 1983; 103: 93-95.
19. Tucker AS, Bolande RP: Duodenal polyposis associated with mucocutaneous melanosis Peutz-Jeghers syndrome: *Am J Dis Child* 1960; 99: 329-332.
20. Sheward JD: Peutz-Jeghers syndrome in childhood; Unusual radiological features: *Brit med* 1962; I: 921-922.
21. Moretti G, Bozie C, Genton N: Polipose familiale du - type Peutz-Jeghers avec dégénérescence maligne: *Ann Chir-Inf* 1969; 10: 243-248.
22. Besson A, Delacretaz F, Pescia G: Et al: Syndrome de Peutz-Jeghers. Invagination et cancer associés: *Chirurgie* 1978; 104: 117-130.
23. Bort MJ, Alcacer P, Gómez FF: et al: Dos nuevos casos de síndrome de Peutz-Jeghers: *Rev Esp Enferm Apar Dig* 1978 54: 835-844.
24. Hildebrandt J: Das Krankheitsbild des Peutz-Jeghers - syndrome und seine therapeutischen Konsequenzen: *Zentral-Chir* 1979; 104: 50-57.
25. Archord JL, Proctor HD: Malignant degeneration and -- metastasis in Peutz-Jeghers syndrome: *Arch intern Med* -- 1963; III: 498-502.
26. Olansky S, Archod JL: The problem of carcinoma in the Peutz-Jeghers syndrome: *South Med J* 1969; 62: 97-100.
27. De la Pava, Cabrera A, Studensky ER: Peutz-Jeghers -- syndrome with jejunal carcinoma: *NYJ Med* 1962; 62: 97 --- 100.
28. Bartholomew IG, Moore GE, Dahlin DC: Intestinal polyposis associated with mucocutaneous pigmentation: *Surg gynecol Obstet* 1962; 115: 1-11.
29. Jaubert EM, Labre G, Vieville CM: Double invagination intestinale aigle par polypes du grêle, syndrome Peutz -- Jeghers: *Lyon Chir* 1962; 58: 915-920.
30. Chappuis JP, Moreau P, Daudet M: Le Peutz-Jeghers syndrome. Commentaires a propos d'une observation de son evolution pendant et de son pronostic: *Pediatric* 1971; 26: -- 655-658.
31. Kaltiala EG, Lenkkeri M, Larmi TH: The Peutz-Jeghers-syndrome; three cases in te same family: *Ann Chir Gynecol* 1972; 60: 119-123.
32. McCallister AJ, Richards KP: (PJS). Experience with -- twenty patients in five generations: *AM J Surg* 1977; 134

717-720.

33. Alaini S: Kasuistischer Beitrag zum Peutz-Jeghers-Syndrom im Kindesalter; Arch Kinderheilk 1969; 179: 301-303.
34. Dormandy TL: Gastrointestinal polyposis with mucocutaneous pigmentation in Peutz-Jeghers syndrome; N Engl J Med 1957; 256: 1093-1103, 1141-1146, 1186-1190.
35. Godard JE, Doods WS: (PJS). Clinical and roentgenographic features; Am J Roentgenol 1971; 113: 316-324.
36. Curth HD: Pigmentary disorders of the skin and their relation to internal tumors; Ann N Y Acad Sci 1963; 100: 76-91.
37. Bailey P: The Peutz-Jeghers Syndrome. Birth defects. 1971; 7: 235-236.
38. McAllister AJ, Hucken NB, Latimer RG: Seventeen patients with (PJS) in a four generation; Amer J Surg 1967; 114: 839-843.
39. Surrinder K, Himmatt S, Tulsii D: The Peutz-Jeghers syndrome; a case report of two cases and review of the literature; Aust NZ Surg 1974; 44: 50.
40. Anderson W, Kissane J: Pathology L.U. Mosby: San Luis EBU A 1977; 1304.
41. Robins SL: Patología funcional y estructural; Nueva Editorial Interamericana. México 1975; 934.
42. Toshio O, Yu Muruyama, Hideo N: Treatment of pigmentation of the lips and oral mucosa in (PJS) using ruby and-argon laser; Brit J Plastic Surg 1980; 33: 346-349.
43. Veale AM: Clinical and genetic problems in familial-intestinal polyposis; Genet 1960; I: 285-290.
44. Sommerhaug R, Mason T: (PJS) and uretal polyposis; JAMA 1970; 211: 120-122.
45. Bailey D: Polyposis of the gastrointestinal tract. -- The (PJS); Br Med J 1957; 2: 433-439.
46. Reid JD: Intestinal carcinoma in the (PJS); JAMA 1974; 229: 833-834.
47. Dodds WJ, Schulte WJ, Henjley GT: PJS and gastrointestinal malignancy; Am J Roentgenol 1972; 115: 373-377.
48. Linos DA, Dozis RR, Dahlin DC: Does PJS predispose to gastrointestinal malignancy; Arch Surg 1981; 1182-1184.
49. Reid JD: Duodenal carcinoma in the PJS; Cáncer 1965; 18: 970-977.
50. Kurtz NC, Winawer SJ, Sherlock P: Endoscopy in the -- PJS; Am J Gastroenterol 1974; 61: 125-129.
51. Dozis RR, Kempers RD, Dahlin DC: Ovarian tumors associated with PJS; Ann Surg 1970; 172: 233-238.
52. Riley E, Swift M: A family with PJS and bilateral --

- breast cancer: *Cancer* 1980; 46: 815-817.
53. Briggs J, Taylor T: Unusual manifestation of the PJS; *Brit Med J* 1976; 2: 853.
54. Keen G, Murray M: PJS a further family history; *Brit-Med J* 1962; 1: 923-924.
55. Farmer R, Hawks WA: The spectrum of the PJS. Report - of the 8 cases; *Am J Dig Dis* 1963; 8: 953-961.
56. Gardner EJ: Follow-up study of a family group exhibiting dominant inheritance for a syndrome including intestinal polyps, osteoma, fibromas and epidermal cysts; *Am J-Hum Genet* 1962; 14: 376.
57. Woolf GM: Occasional discrete polyps of the colon and-rectum showing an inherited tendency in a kindred; *Cancer*-1955; 8: 403.
58. Cronkhite L, Canada WJ: Generalized gastrointestinal-polyposis. An usual syndrome of polyposis, pigmentation a-lopecia and anochtrophia; *N Engl J Med* 1955; 252: 1011.
59. Turcot J, Despres JP, Pierre P: Malignant tumors of -central nervous system associated with familial polyposis of the colon. Report of two cases; *Dis Colon Rectum* 1959; 2: 465.
60. Smith DW: Peutz-Jeghers syndrome in recognizable pa-tterns of human malformation 1970; segunda edición: 166 -167.
61. McKusick VA: Catalogs of mendelian inheritance in man: 1978; quinta edición: 322.
62. Wainany J: Polyposis in congenital malformations. -- 1975; 714.
63. Reed TA, Need JU: A genetic study of multiple polypo-sis of the colon; *Am J Human Genet* 1955; 7: 236.
64. Holl RW: Prevention of intussusception in (Peutz-Je-ghers syndrome); *Dis Colon Rectum* 1979; 22: 274.