

SINDROME DE PEUTZ JEGHERS.

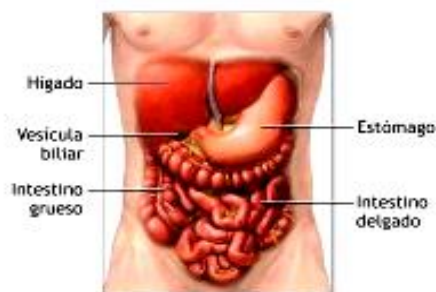
Univ. Juan Ernesto Castañeta Blanco.⁷

Resumen.

Síndrome que pertenece a la familia de síndromes familiares de poliposis hamartomatosa.

Fue descrita por Peutz en 1921 y Jehers en 1949 y lleva su nombre. Es trastorno raro, con una alta incidencia familiar (hereditario).

La poliposis intestinal aparece junto con manchas pigmentadas de color pardo azulado en la piel y la mucosa bucal. Los pólipos se encuentran en el intestino delgado, especialmente en el yeyuno y con menos frecuencia en el estómago y el colon ..



Compromiso del aparato digestivo con la poliposis hamartomatosa.

Fuente: University of Washington School of Medicine

Histológicamente son hamartomas y su transformación es poco frecuente.

Las complicaciones más comunes son la invaginación y la hemorragia, además el

riesgo significativamente mayor de desarrollar ciertos cánceres. Dada la distribución difusa de la poliposis, no está indicado el tratamiento quirúrgico. Sin embargo en ocasiones es necesario efectuar una resección intestinal segmentaria debido a episodios de invaginación intestinal.

Concepto.

Es un trastorno genético de herencia autosómica dominante, caracterizado por pigmentación mucocutánea y hamartomas del intestino que suele iniciarse en la infancia.

Consiste en pigmentaciones melanóticas mucocutáneas y poliposis intestinal; este último síntoma es significativo por la posible malignización de los pólipos. Una de cada dos personas afectadas presenta manchas de un color que de marrón hasta negro de piel perioral y del bermellón labial. La pigmentación intraoral afecta principalmente la mucosa yugal.

Etiología.

Se desconoce la forma como muchas personas resultan afectadas por el síndrome de Peutz-Jeghers (SPJ). Sin embargo, los Institutos Nacionales de la Salud estiman que afecta alrededor de 1 de cada 25,000 a 300,000 nacimientos.

La etiología perteneciente al rasgo hereditario autosómico dominante. Existen dos tipos de SPJ:

SPJ familiar que se debe a una mutación en un gen llamado STK11 ubicado en el brazo corto del cromosoma 19 13.3. El

⁷ Univ. Tercer Año Facultad de Odontología UMSA

defecto genético se transmite de padres a hijos (hereditario) como un rasgo autosómico dominante. Esto significa que si uno de los padres tiene este tipo de SPJ, uno tiene una probabilidad de 50-50 de heredar el gen malo y padecer la enfermedad.

SPJ esporádico que se transmite de padres a hijos y parece no tener relación con la mutación en el gen *STK11*.

Clínica.

Consiste en la asociación de pólipos gastrointestinales múltiples de tipo hamartomatoso con pigmentación melánica de la mucosa bucal, labios, área peri bucal, encía, lengua, paladar. En la piel de la cara, principalmente alrededor de la nariz y los ojos.



Manifestaciones bucales .Mácula plana pigmentada típica en mucosa yugal.

Fuente: J. L. González Muñoz, M. Angoso Clavijo, C. Esteban Velasco

Las lesiones cutáneas pigmentadas máculas pequeñas asintomáticas, planas, irregulares u ovaladas, aparecen en la infancia temprana de color marrón a gris azulado, cuyo diámetro varía de 1 a 4 mm, no suelen estar presentes al nacer, pero aparecen precozmente, en los 2 años de vida.

Los pólipos gastrointestinales que se presentan en este síndrome afectan principalmente al íleo y al yeyuno, y se hacen aparentes en la tercera década de vida. Estos pólipos son capaces de originar intususcepción (introducción de una porción de colon en otra), que puede conducir a un daño intestinal isquémico del colon.

Además, el 2-3% de los pacientes afectados desarrollan un adenocarcinoma intestinal.

El reconocimiento de las manifestaciones clínicas de las lesiones orales y cutáneas puede facilitar el diagnóstico temprano del trastorno y la evaluación del aparato digestivo.

Se ha comunicado la siguiente distribución de los pólipos en los pacientes afectados: estómago 25%, colon 30%, intestino delgado 100%.

Los pólipos generalmente se producen en las regiones proximales del intestino delgado, pero algunas veces se localizan en el estómago y en el colon.

Los pacientes presentan, por lo general, síntomas de obstrucción o de invaginación; no obstante, en un 25% de los casos, el diagnóstico se sospecha por la pigmentación en una persona asintomática.

El motivo de consulta más frecuente es el dolor abdominal y el sangrado digestivo. La invaginación representa la principal complicación de la poliposis y es causa de obstrucción intestinal intermitente. En algunos pacientes la primera manifestación es el prolapso o extrusión anal de los pólipos, que cuando

sucede en el primer año de vida, obliga el diagnóstico del síndrome de Peutz-Jeghers, incluso cuando no haya pigmentación. Un pequeño porcentaje de pacientes debuta con síntomas endocrinológicos relacionados con la presencia de tumores gonadales.

Existe una gran variación individual en la intensidad de los síntomas. Esta disociación puede deberse a la clínica tiende a ser específica de edad. Asimismo, se ha documentado variación fenotípica entre familias, y dentro de la misma familia.



Pigmentación melanica rara en manos.

Fuente: www.iqb.es/digestivo/patologia/images/peutz03.jpg

Lo que parece no ofrecer dudas es la no benignidad del síndrome de Peutz-Jeghers, pues la supervivencia suele estar disminuida por la gran cantidad de complicaciones gastrointestinales que implica, en el primer año de vida, y por el desarrollo precoz de cáncer.

Además, los síntomas tienden a ser cada vez más precoces en generaciones sucesivas, y algunos autores sugieren que la edad a la que aparecen los tumores también tiende a adelantarse.

Las mujeres pueden desarrollar como complicación a esta enfermedad el tumor ovárico de cordones sexuales con

túbulos anulares. Este tumor tiene la característica de que, al contrario que en la población general suele ser unilateral y grande, en pacientes con el

Síndrome de Peutz-Jeghers suele ser bilaterales, multifocales y de pequeño tamaño. Esto se considera una característica fenotípica del Síndrome y no una complicación.

En varones pueden aparecer tumores testiculares de células de Sertoli, que suelen manifestarse en la primera década de la vida por ginecomastia, aceleración de la velocidad de crecimiento y adelanto de edad ósea. Su comportamiento tiende a ser benigno.

El diagnóstico diferencial nos muestra:

Pecas y efélides múltiples

Síndrome de Gardner

Síndrome de Albright

Síndrome de Cronkhite-Canada.

Enfermedad de Addison.

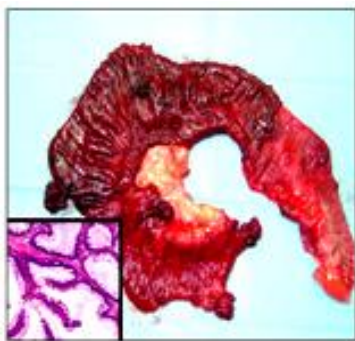
Características Histopatológicas.

Histológicamente se caracterizan por poseer un eje conectivo fino y muy ramificado que contiene musculo liso y les confiere un aspecto arborescente.

Los pólipos de Peutz-Jeghers son pólipos hamartomatosos que afectan al epitelio mucoso, la lamina propia y muscular de la mucosa. Estas lesiones hamartomatosas también pueden ocurrir, aisladas o múltiples.

Los pólipos de Peutz-Jeghers tienden a ser grandes y pediculados, con un

contorno lobulado firme. El estudio histológico revela una red arborizada de tejido conectivo y musculo liso bien desarrollado formando una red ramificada de fibras musculares lisas que se continúan con la capa muscular de la mucosa que sostiene el epitelio glandular del pólipo, y que se extiende en el pólipo y rodea abundantes glándulas normales, tapizadas por epitelio intestinal normal, rico en células caliciforme.



Histopatología del polipo de Peutz-Jeghers.

Fuente: Giardello FM, Welsh SB, Hamilton SR, Offerhaus .GJ,.Gittelsohn AM

Los pólipos de Peutz-Jeghers se consideran en general benignos, pero un 3% de los pacientes acaba presentando un adenocarcinoma, aunque no necesariamente en los pólipos hamartomatosos.

Genética molecular.

La base genética subyacente del síndrome de Peutz-Jegherses la mutación inactivan te de gen STK11 (LKB), localizado en el brazo corto del cromosoma 19.

El gen codifica una proteína con actividad serina/ treoninacinas. Los portadores del gen defectuoso también mayor riesgo de presentar cáncer de

mama, de páncreas, de testículo y de ovario.

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.

Tratamiento.

La intervención quirúrgica cuando los pólipos causan síntomas severos. Las lesiones de cavidad bucal y las de piel no requieren tratamiento.

Con todos estos datos parece incuestionable la necesidad de realizar un estrecho seguimiento de estos enfermos. Cada vez son más agresivos y recomiendan:

- Endoscopia digestiva alta y baja cada 2 años, comenzando a los 10 años
- Exploración testicular anual desde los 10 años.
- Exploración de mamas anual con mamografía cada 2-3 años desde los 25 años.
- Examen pélvico ginecológico en la mujer con los 30 años.

Es posible que se requiera cirugía para extirpar los pólipos que causan problemas prolongados. Los suplementos del hierro ayudan a contrarrestar la pérdida de sangre.

Las personas que padecen esta afección deben ser monitoreadas por un médico y

examinadas periódicamente en busca de cambios cancerosos en los pólipos.

Importancia Odontológica.

Derivar a médico especialista.

Conocer sus complicaciones.

Hacer un buen diagnostico diferencial.

Bibliografía.

1. Farreras Valentí., C. Rosman, F. Cardellach Medicina Interna P., Decimoquinta Edición. Editorial GEA Consultoría Editorial, año 2004 España S.A, págs. 235-236.
2. George Laskaris, D.D.S., M.D. Patologías niños adolescentes., 1ra Edición, año 2001, editorial Quebedor Impreandes S.A. en Colombia. Pág. 204-7.
3. Reichart Peter A., Peter Philipsen Hans. Atlas de Patología oral. Editorial Masson, S.A. año 2000, Pág.59-61.
4. Ferraina Pedro, Oría Alejandro. Cirugía de Michans. 4ta Edición, Editorial El Ateneo 2002. Pág.779-780.