

Síndrome de Peutz-Jeghers asociado a obstrucción intestinal por intususcepción: una rara enfermedad con una complicación frecuente. Presentación de caso

Peutz-Jeghers syndrome associated with intestinal obstruction due to intussusception, a rare disease with a frequent complication. Case report

Juan Pablo Manrique Salas[1]
Hugo César Gutiérrez González[2]
William Ernesto Arévalo Orjuela[3]
Lina Marcela Quintero Díaz[4]
Mario Lemus Velázquez[5]
https://doi.org/10.53903/01212095.263

Palabras clave (DeCS)
Tomografía computarizada por rayos X
Neoplasias intestinales
Intususcepción
Síndrome de Peutz-Jeghers

Key words (MeSH)
Tomography, X-ray computed
Intestinal neoplasms
Intussusception
Peutz-Jeghers syndrome

Resumen
El Peutz-Jeghers es un síndrome neoplásico autosómico dominante que se caracteriza por formar pólipos hamartomatosos a lo largo del tracto gastrointestinal, pigmentaciones mucocutáneas típicas y un riesgo elevado de cáncer de por vida. Se presenta el caso de una mujer de 21 años de edad con historia conocida de síndrome Peutz-Jeghers, sin seguimiento, quien presenta clínica de dolor abdominal, náuseas y emesis con intolerancia a la vía oral, con estudio tomográfico y serie gastroduodenal que llevan al diagnóstico de obstrucción intestinal con intususcepción en la segunda porción del duodeno. En el presente artículo se revisan la bibliografía y las características radiológicas del síndrome de Peutz-Jeghers.

Summary
Peutz-Jeghers syndrome, is an autosomal dominant neoplastic syndrome characterized by the formation of hamartomatous polyps along the gastrointestinal tract, typical mucocutaneous pigmentations, and an elevated lifetime risk of cancer. We present the case of a 21-year-old woman with a known history of Peutz-Jeghers syndrome, without follow-up, who presents symptoms of abdominal pain, nausea and emesis with intolerance to oral intake, with a tomographic study and upper Gi series that lead to the diagnosis of small bowel obstruction with intussusception at the level of the second portion of the duodenum. This article reviews the literature and the radiological features of Peutz-Jeghers syndrome.

Introducción
El síndrome de Peutz-Jeghers (PJS) es una enfermedad neoplásica autosómica dominante con pólipos hamartomatosos a lo largo del tracto gastrointestinal, pigmentaciones mucocutáneas características y un riesgo elevado de cáncer de por vida (1).

Las primeras descripciones de este trastorno se remontan a finales de 1800 por el Dr. Conner y más tarde en la década de 1920 por el Dr. Peutz. Sin embargo, una combinación de poliposis intestinal y pigmentaciones mucocutáneas fue descrita por primera vez como una entidad distinta en 1949 por el Dr. Jeghers (2). La incidencia estimada de PJS oscila entre 1:50.000 y 1:200.000 nacimientos sin predilección racial o de sexo (3).

La mayoría de los casos son el resultado de una mutación en el gen supresor tumoral *STK11*; como resultado, el PJS se asocia con un mayor riesgo de neoplasias malignas que resultan en una morbilidad y mortalidad significativas. Los cánceres más comunes en esta población de pacientes incluyen neoplasias malignas gastrointestinales, genitourinarias, de mama y de pulmón (4).

Se realiza un diagnóstico clínico del PJS cuando se cumple uno de los siguientes criterios:

1. Dos o más pólipos de Peutz-Jeghers confirmados patológicamente. En su histología los pólipos de PJS del intestino delgado se caracterizan por tener una arquitectura vellosa papilar distintiva con una

[1]Médico residente de especialización en Imagenología Diagnóstica y Terapéutica. Universidad Autónoma de México. Departamento de Imagenología Diagnóstica y Terapéutica, Hospital Centro Médico Nacional 20 de Noviembre, Ciudad de México, México. ORCID: https://orcid.org/0000-0002-2245-9897

[2]Médico residente de especialización en Imagenología Diagnóstica y Terapéutica. Universidad Autónoma de México. Departamento de Imagenología Diagnóstica y Terapéutica, Hospital Centro Médico Nacional 20 de Noviembre, Ciudad de México, México. ORCID: https://orcid.org/0009-0006-5246-1986

[3]Médico residente de especialización en Imagenología Diagnóstica y Terapéutica. Universidad Autónoma de México. Departamento de Imagenología Diagnóstica y Terapéutica, Hospital Centro Médico Nacional 20 de Noviembre, Ciudad de México, México.

[4]Médico especialista en Emergencias. Universidad del Rosario. Universidad Industrial de Santander. Departamento de urgencias. Clínica Chicamocha S.A. Bucaramanga, Colombia. ORCID: https://orcid.org/0000-0002-8085-0464

[5]Médico radiólogo especialista en Intervencionismo. Universidad Autónoma de México. Departamento de Imagenología Diagnóstica y Terapéutica, Hospital Centro Médico Nacional 20 de Noviembre, Ciudad de México, México.

forma de árbol (arborización) de haces compactos de músculo liso dentro de la lámina propia y un epitelio suprayacente relativamente normal. Sin embargo, los pólipos colónicos del PJS pueden simular pólipos de prolapso mucoso o prácticamente cualquier pólipo colónico que sufra prolapso (5).

2. Cualquier pólipo de Peutz-Jeghers y antecedentes familiares del PJS.
3. Pigmentaciones mucocutáneas con antecedentes familiares del PJS. El 90 % de los pacientes con PJS presentan una hiperpigmentación característica de la piel y las mucosas tipo máculas que varían entre 2 y 12 mm de diámetro, de color marrón oscuro, marrón azuladas o azules dependiendo del tipo racial. Se localizan preferentemente en los labios (96 %) con predominio del inferior y en la mucosa oral (83 %). Las encías y el paladar pueden estar afectados, mientras que la lengua y las fauces, en general, están libres de lesión. Los párpados suelen estar afectados (36 %), y en menor frecuencia puede tomar la conjuntiva. En la cara, las lesiones tienden a confluir alrededor de la boca y la nariz. La pigmentación en la mucosa intestinal se observa de la misma manera que la piel en los estudios endoscópicos (6).
4. Cualquier pólipo de Peutz-Jeghers en pacientes con pigmentaciones mucocutáneas características.

Además, las pruebas genéticas, la historia clínica detallada (incluida la información detallada de la infancia) y la historia familiar juegan un papel clave en el diagnóstico. Los familiares de los casos confirmados del PJS deben someterse a pruebas genéticas (7).

Presentación del caso

Mujer de 21 años de edad con historia conocida de PJS por histopatología de pólipos resecados previamente por endoscopia y lesiones características en piel, sin seguimiento. Presenta clínica de dolor abdominal, náuseas e intolerancia a la vía oral. Se realiza tomografía axial computarizada (TAC) con medio de contraste endovenoso que permite observar invaginación de un segmento largo del yeyuno proximal hasta la segunda porción del duodeno, lo que provoca una obstrucción completa con la consiguiente dilatación del duodeno proximal y el estómago. La TAC coronal muestra la masa de intususcepción con desplazamiento y obstrucción de la vía biliar (figura 1). Adicionalmente, se observó poliposis duodenal, yeyunal, ileal y colónica, compatible con PJS (figura 2).

Se realiza una serie esofagogastroduodenal con medio de contraste yodado hidrosoluble por vía oral ante la sospecha de posible perforación, y debido a que se le iba a practicar endoscopia de vías digestivas altas (EVDA) posteriormente. En la serie se aprecia pérdida de la morfología habitual con marcada dilatación del duodeno proximal y pérdida de las válvulas conniventes; en la segunda porción del duodeno se observa una disminución focal de su calibre, y no se logra evidenciar paso de medio de contraste hacia la tercera y cuarta porción del duodeno. Así mismo, se observan imágenes ovoideas con defecto de llenado negativo en el cuerpo gástrico y primera porción del duodeno correspondientes a pólipos (figura 3).

En la EVDA se evidencian incontables pólipos en el estómago y el duodeno. Se extirpan muestras para estudio histopatológico, confirmando el diagnóstico de pólipos hamartomatosos. A nivel de la intususcepción se realizan maniobras de reducción con el fin de restablecer el flujo intestinal, y se logra la resección del pólipo (figura 4). La paciente tuvo adecuada evolución clínica, sin complicaciones posteriores al procedimiento, por lo que se da egreso hospitalario.

Discusión



Figura 1. TAC con medio de contraste endovenoso. a) corte axial y b) reconstrucción coronal. Masa intestinal invaginada (flecha roja) del segmento proximal de yeyuno en el duodeno, la cual obstruye completamente al duodeno proximal y retrae la vía biliar, condicionando dilatación del estómago (cabeza de flecha) y de la vía biliar extrahepática (asterisco).

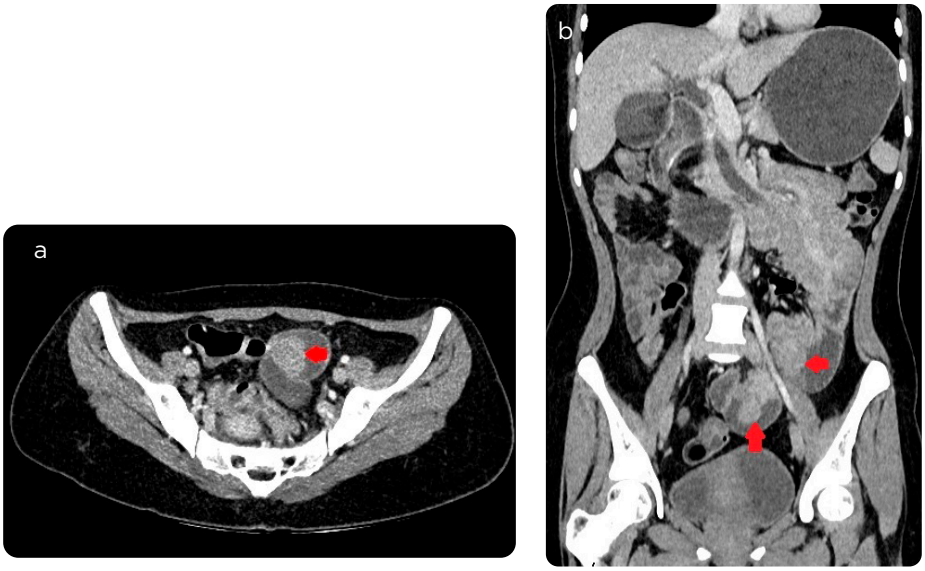


Figura 2. TAC con medio de contraste endovenoso. a) corte axial. b) Reconstrucción coronal. Se observan múltiples lesiones de aspecto polipoide prominentes, que realzan con el medio de contraste, localizadas en yeyuno e íleon (flechas rojas), compatibles con PJS.

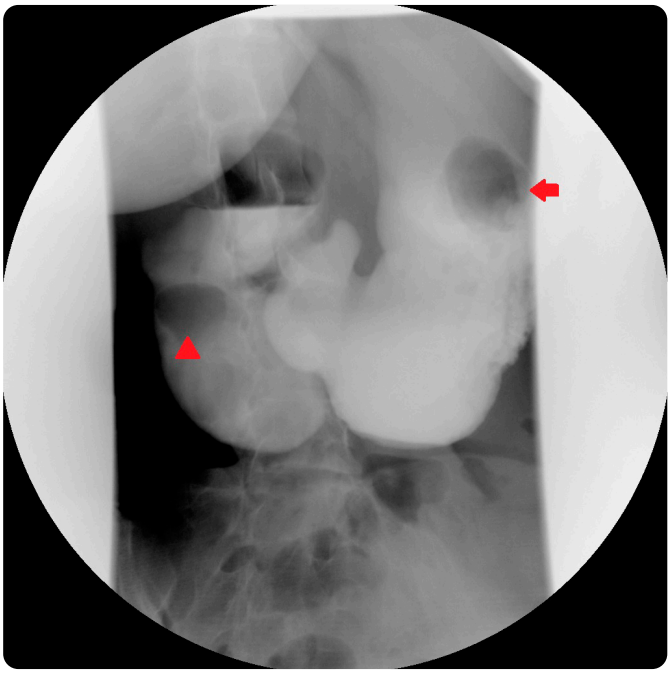


Figura 3. Serie esofagogastroduondenal con medio de contraste yodado hidrosoluble, imagen estática a nivel del abdomen superior. Defectos de llenado negativos, ovoideos prominentes localizados en el cuerpo gástrico (flecha roja) y la primera porción del duodeno (cabeza de flecha), compatibles con pólipos.

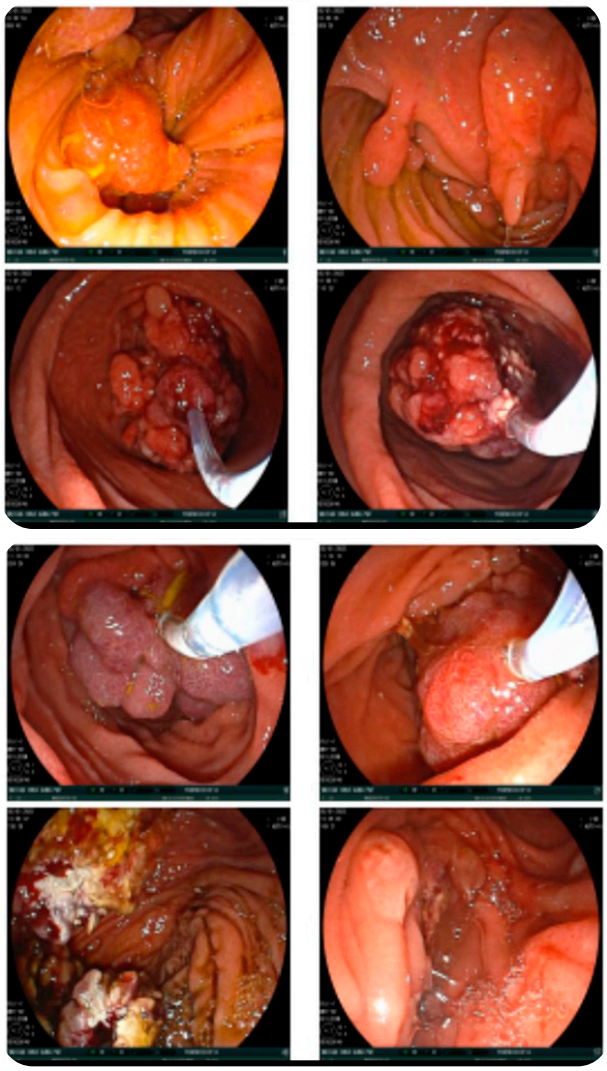


Figura 4. Estudio endoscópico de vía digestiva alta que muestra múltiples pólipos en estómago y duodeno. Durante el mismo fue posible resecar dichas lesiones, incluyendo aquella localizada en el sitio de intususcepción, con posterior recuperación del flujo intestinal. Las piezas fueron enviadas a estudio histopatológico con reporte de pólipos hamartomatosos.

La TAC juega un papel vital en el seguimiento de estos pacientes, particularmente en la evaluación del intestino delgado. Los pólipos se visualizan fácilmente como masas de baja densidad, que muestran realce de leve a moderado y homogéneo tras la administración de medio de contraste, sin signos infiltrativos. La TAC ofrece la información necesaria sobre la ubicación exacta y la dimensión de las masas, la relación con los tejidos circundantes y la presencia de lesiones malignas concomitantes. Sobre la base de las diferentes características, la TAC puede ayudar a distinguir los pólipos del PJS de otras neoplasias intestinales, como el adenocarcinoma del intestino delgado, los tumores de la ampolla de Vater, el pólipo duodenal, el linfoma, el tumor carcinoide, los tumores del estroma y el lipoma (3).

La aparición de múltiples pólipos en el estómago, intestino delgado y colon no se limita al PJS; habría que excluir otros síndromes de poliposis, como la poliposis adenomatosa familiar, la poliposis juvenil, el síndrome de Cowden y el síndrome de Cronkhite-Canada. La poliposis juvenil, en particular la forma generalizada que afecta el estómago, el intestino delgado y el colon, tiene muchas probabilidades de simular el PJS, debido a la corta edad de los pacientes y la naturaleza pediculada de los pólipos más grandes (4). En la mayoría de los casos, la combinación de los hallazgos radiológicos y la presentación clínica del paciente sugerirán el diagnóstico real. Sin embargo, el diagnóstico definitivo siempre depende de un examen histológico adecuado de varios pólipos; cuando se observa un pólipo solitario en Peutz-Jeghers, el diagnóstico puede ser más complicado. Es probable que dichas lesiones se confundan con un pólipo juvenil aislado u otra masa mucosa polipoide, como un adenoma velloso o un adenocarcinoma polipoide en cualquier área. La superficie lobulada del pólipo del PJS contribuye a esta confusión (8).

La intususcepción es una complicación frecuente de los pólipos de Peutz-Jeghers, principalmente en la edad temprana. Se presenta hasta en el 47% de los pacientes, y se debe en su mayoría (95%) a pólipos localizados en el intestino delgado, predominantemente ileales o yeyunales (9,10). Cerca del 69% de los pacientes experimentan algún episodio de intususcepción durante su vida (11). La edad media de la intususcepción en el PJS es de 15 años, pero con una amplia variabilidad (rango: 3,7-45,4 años) (9). En el PJS infantil, aproximadamente el 30% de los pacientes requirieron laparotomía antes de los 10 años y el 68% antes de los 18 años. El 70% de las laparotomías iniciales se realizaron de urgencia por obstrucción intestinal (12). En el PJS la intususcepción generalmente se limita al intestino delgado y se visualiza con estudios anterógrados. Debido a que la intususcepción a menudo no se asocia con una obstrucción intestinal, las imágenes juegan un papel fundamental, especialmente la TAC. Una observación cuidadosa identificará la intususcepción como un área de intestino estrechado (*intussusceptum*) que viaja a través de un asa en espiral del intestino circundante (*intussuscipiens*). En la mayoría de casos, también es posible identificar el pólipo que conduce a la intususcepción. La intususcepción colónica o ileocólica, no es muy frecuente, y su identificación es más sencilla después de administrar un enema de bario retrógrado .

El riesgo acumulado de desarrollar cáncer en pacientes con PJS con edades comprendidas entre 15 y 64 años oscila entre el 37% y el 93% (13). El cáncer colorrectal es la neoplasia maligna gastrointestinal más común en pacientes con PJS, y el riesgo de desarrollar cáncer colorrectal alcanza hasta un 39%, lo cual aumenta con la edad. En este contexto, ante la presencia de una intususcepción colónica, se debe sospechar como primera posibilidad un crecimiento neoproliferativo (14).

La ecografía y la TAC son las modalidades de elección para la evaluación ante la sospecha de una intususcepción, y mostrarán las múltiples capas del *intussusceptum* y el *intussuscipiens*. La imagen típica es la morfología en capas concéntricas conocida como "en diana" o "en dona" en los cortes transversales para ecografía y axiales para TAC, y la morfología de pseudorriñón en los cortes longitudinales para ecografía y coronales o sagitales para TAC. Es clave detectar la grasa y los vasos del meso invaginado, los cuales simulan el hilio renal, mientras que la pared intestinal edematosa parece el parénquima renal. Otra característica es la forma de medialuna con ecogenicidad y/o atenuación de tejido graso que representa el tejido adiposo mesentérico invaginado observado en imágenes de ecografía o TAC, respectivamente (15).

El PJS es una condición relativamente rara y requiere un enfoque especializado para manejar los riesgos elevados de padecer tumores malignos y complicaciones relacionadas con los pólipos gastrointestinales. El radiólogo juega un papel clave en el diagnóstico oportuno de estos pacientes, y debe tener un alto grado de sospecha al revisar los estudios de pacientes con diagnóstico o con historia familiar de síndrome de Peutz-Jegher. En la actualidad se reconoce ampliamente que el tamaño de los pólipos es el factor de riesgo más importante para la invaginación intestinal con obstrucción del intestino delgado y que esta generalmente se debe a pólipos ≥ 15 mm de diámetro. En consecuencia, se deben extirpar los pólipos grandes (10-15 mm) o sintomáticos o de rápido crecimiento (16).

Los protocolos de vigilancia mediante imágenes aún no están completamente definidos, dada la baja incidencia de este trastorno. Sin embargo, la vigilancia continua de los pacientes con PJS puede prolongar la esperanza de vida y mejorar los desenlaces mediante la detección temprana de neoplasias.

Referencias

1. Benzel J, Fendrich V. Familial Pancreatic Cancer. Oncol Res Treat. 2018;41(10):611-8. https://doi.oeg/10.1159/000493473
2. Klimkowski S, Ibrahim M, Ibarra J, Elshikh M, Javadi S, Klekers s, et al. Peutz-Jeghers Syndrome and the role of imaging: Pathophysiology, diagnosis, and associated cancers. Cancers. 2021;13(20):5121. https://doi.org/10.3390/cancers13205121
3. 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.
4. Burt RW. Polyposis syndrome. Clin Perspectives Gastro. 2002;51-59.
5. Tse JY, Wu S, Shinagare SA, Lawers G, Yilmaz O, Wu C, et al. Peutz-Jeghers syndrome: a critical look at colonic Peutz-Jeghers polyps. Mod Pathol. 2013;26(9):1235-40. https://doi.org/10.1038/modpathol.2013.44
6. Gregory B, Ho VC. Cutaneous manifestations of gastrointestinal disorders. Part I. J Am Acad Dermatol. 1992;26(2 Pt 1):153-66. https://doi.org/10.1016/0190-9622(92)70019-c
7. Beggs AD, Lachtford A, Vasen H, Moslein G, Alonso A, Bertario L, et al. Peutz-Jeghers syndrome: A systematic review and recommendations for management. Gut. 2010;59:975-86.
8. Cavallo P, Mendicino P, Pasqualini V, Filpo M, Ruggieri V. An unusual case of Peutz-Jeghers syndrome associated with cholestasis: CT findings. Eurorad. 2004: case 3008. https://eurorad.org/case/3008
9. Giardiello FM, Brensinger JD, Tersmette AC, et al. Very high risk of cancer in familial Peutz-Jeghers syndrome. Gastroenterology. 2000;119(6):1447-53. https://doi.org/10.1053/gast.2000.20228
10. Shaha J, Sunkara T, Xiao P, Gaduputi V, Reddy M, Razia S. Peutz-Jeghers syndrome presenting as colonic intussusception: A rare entity. Gastroenterol Res. 2018;11(2):150-3.

11. Ríos Quintana K, Vojvodic Hernández I, Cajas Obregón C, Ortega Checa D. Síndrome de Peutz-Jeghers. Cirujano. 2019:16(1):33-9. https://revistascgp.org/index.php/cirujano/article/view/46

12. Kopacova M, Tacheci I, Rejchrt S, Bures J. Peutz-Jeghers syndrome: diagnostic and therapeutic approach. World J Gastroenterol. 2009;15(43):5397-08. https://doi.org/10.3748/wjg.15.5397

13. Van Lier MG, Westerman AM, Wagner A, Looman C, Wilson J, Rooij F, et al. High cancer risk and increased mortality in patients with Peutz-Jeghers syndrome. Gut. 2011;60(2):141-7. https://doi.org/10.1136/gut.2010.223750

14. Hearle N, Schumacher V, Menko FH, Olschwang S, Boardman L, Gille J, et al. Frequency and spectrum of cancers in the Peutz-Jeghers syndrome. Clin Cancer Res. 2006;12(10):3209-15. https://doi.org/10.1158/1078-0432.CCR-06-0083

15. Kim YH, Blake MA, Harisinghani MG, Acher-Arroyo K, Hahn P, Pitman M, et-al. Adult intestinal intussusception: CT appearances and identification of a causative lead point. Radiographics. 2006;26(3):733-44.

16. Hinds R, Philp C, Hyer W, Fell JM. Complications of childhood Peutz-Jeghers syndrome: implications for pediatric screening. J Pediatr Gastroenterol Nutr. 2004;39(2):219-20. https://doi.org/10.1097/00005176-200408000-00027

Correspondencia

Juan P. Manrique-Salas
Avenida Félix Cuevas 540, Colonia del Valle Sur, Benito Juárez
Código postal 03229
Ciudad de México, México
jpmansa@gmail.com

Recibido para evaluación: 15 de abril de 2023
Aceptado para publicación: 14 de julio de 2023