



Medicina de Familia. SEMERGEN



<https://www.elsevier.es/semergen>

242/2392 - SÍNDROME DE PEUTZ-JEGHERS

N. Martín Catalán^a, J. Sebastian Domingo^b, M. Navarro Dourdil^b, J. Matías Nonato^c, M. Bentué Oliván^d y A. Carrera Noguero^a

^aMédico de Familia. Centro de Salud Actur Oeste. Zaragoza. ^bDigestivo. Hospital Royo Villanova. Zaragoza.

^cMédico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Actur Sur. Zaragoza. ^dMédico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud La Jota. Zaragoza.

Resumen

Descripción del caso: Paciente varón de 44 años, alérgico a la penicilina y sin ningún tratamiento habitual. Acude a nuestra consulta de Atención primaria con informe de cirugía general de hace 30 años en el que tras un episodio de dolor abdominal se diagnostica una isquemia intestinal aguda debida a una invaginación yeyuno-yeyunal. El paciente requirió laparotomía exploradora y una resección yeyunal y durante la intervención se objetivaron múltiples pólipos a nivel de yeyuno e íleon. Derivamos a consultas de digestivo para diagnóstico y seguimiento. Se realizan gastro- y colonoscopias anuales con el hallazgo de pólipos a nivel gástrico, duodenal y colónico. Algunos se resecan enviándolos a anatomía patológica con el diagnóstico de pólipos hamartomatosos compatibles con el síndrome de Peutz-Jeghers.

Exploración y pruebas complementarias: El síndrome de Peutz Jeghers es un trastorno genético asociado al gen STK11 de herencia autosómica dominante con penetrancia incompleta, por lo que se recomienda realizar estudio genético al paciente y familiares de primer grado. Se caracteriza por la presencia de poliposis difusa digestiva y puede asociar pigmentación cutánea en forma de depósitos puntiformes de melanina. La carcinogénesis está muy presente en esta patología por lo está indicado el cribado de cánceres digestivos mediante colonoscopia y gastroscopia o enterorresonancia; cáncer de páncreas mediante ecoendoscopia o resonancia pancreática; cáncer de mama, mamografía; tumores ginecológicos y testiculares.

Juicio clínico: Síndrome de Peutz-Jeghers.

Diagnóstico diferencial: Otros síndromes de poliposis digestiva adenomatosa (poliposis adenomatosa familiar (PAF), PAF atenuada) o hamartomatosa (síndrome de Cowden, síndrome de Bannayan-Riley Ruvalcava, síndrome de poliposis juvenil).

Comentario final: Todo médico de familia debería formarse en el diagnóstico y seguimiento de este tipo de síndromes para saber qué pruebas son necesarias para el correcto seguimiento del paciente y evitar las complicaciones tumorales, muy frecuentes en esta patología.

Bibliografía

1. Sleisenger-Fordtran. Enfermedades digestivas y hepáticas, 8ª ed. Elsevier España; 2008. p. 2741-7.
2. Lembo AJ. Peutz-Jeghers syndrome: Epidemiology, clinical manifestations, and diagnosis. UpToDate, 2017.
3. Chung DC, Tomer A. Peutz-Jeghers syndrome: Screening and management. UpToDate, 2017.
4. Balaquer F, Bujanda La, Herraiz M. Guía práctica para la consulta de alto riesgo de tumores digestivos. Temis Medical S.L; 2015.

Palabras clave: Peutz-Jeghers. Poliposis. STK11.