



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

242/2392 - SÍNDROME DE PEUTZ-JEGHERS

N. Martín Catalán^a, J. Sebastian Domingo^b, M. Navarro Dourdin^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-yeeyunal. 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 que está indicado el cribado de cánceres digestivos mediante colonoscopia y gastroscopia o enteroresonancia; 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, 8^a 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.