



Medicina de Familia. SEMERGEN



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

242/2526 - SÍNDROME DE PEUTZ-JEGHERS EN ATENCIÓN PRIMARIA

P. Martínez Baeza^a, J. Huertas Rodríguez^a y A. García Durán^b

^aMédico de Familia. Centro de Salud Esperanza Macarena. Sevilla. ^bMédico de Familia. Centro de Salud Polígono Norte. Sevilla.

Resumen

Descripción del caso: Paciente mujer de 37 años, con antecedentes personales de pólipos gástricos y antecedentes familiares de cáncer colorrectal (padre y tío paterno), que acude a consulta por dolor abdominal tipo cólico de localización difusa y saciedad temprana de semanas de evolución. Inicia de forma brusca tras la ingesta, se acompaña de náuseas, sin alteración del ritmo deposicional ni sensación distérmica. A la exploración, observamos melanosos hiperpigmentados en cara interna de labio inferior, lo que unido a la clínica digestiva y los antecedentes descritos, nos sugiere un síndrome de Peutz-Jeghers. Por ello derivamos a digestivo donde confirman el diagnóstico mediante colonoscopia.

Exploración y pruebas complementarias: Abdomen: blando y depresible, doloroso a la palpación en epigastrio, no masas ni megalias, no signos de peritonismo. Exploración cutánea: manchas hiperpigmentadas de color marrónáceo en cara interna de labio inferior y mucosa oral de 5 mm. Resto de exploración normal. Colonoscopia: a 40 cm de margen anal se reseca un pólipo sésil de 3 mm. AP: pólipo hamartomatoso (pólipo de Peutz-Jeghers).

Juicio clínico: Síndrome de Peutz-Jeghers.

Diagnóstico diferencial: Síndrome de poliposis juvenil, enfermedad de Cowden, enfermedad de Cronkhite-Canada. Léntigo mucoso, enfermedad de Addison.

Comentario final: El síndrome de Peutz-Jeghers es una entidad hereditaria autosómico dominante de presentación inusual caracterizada por la asociación de poliposis hamartomatosa gastrointestinal y lesiones hipermelanóticas en mucosas (oral, nasal, perianal) y en los dedos. Estos pacientes presentan además un aumento de la incidencia de cáncer de colon, gástrico, páncreas, mama, testicular y de ovario. Es por ello importante conocer esta asociación clínica en atención primaria para poder detectarla precozmente y remitirla para valoración mediante colonoscopia, que permita la confirmación diagnóstica y el posterior seguimiento y tratamiento.

Bibliografía

1. McGarrity TJ, Kulin HE, Zaino RJ. Peutz-Jeghers Syndrome. Am J Gastroenterol. 2000;95(3):596-604.
2. Choi HS. Peutz-Jeghers syndrome: a new understanding. J Korean Med Sci. 1999;14:2-7.
3. Amos CI, Keitheri-Cheteri MB, Sabripour M, Wei C, McGarrity TJ, Seldin MF, Nations L, Lynch PM, Fidler HH, Friedman E, Frazier ML. "Peutz-Jeghers Syndrome". J Med Genet. 2004;41:327-33.

Palabras clave: Síndrome Peutz-Jeghers. Melanosis. Dolor abdominal.