

Invaginación colónica secundaria a síndrome de Peutz Jeghers

Colonic invagination secondary to Peutz Jeghers syndrome

Autores:

Riera Karina¹; Diaz Mario¹; Vásconez Fabián².

¹ Hospital Metropolitano de Quito. Servicio de Imagenología. Quito, Ecuador.

² Hospital Metropolitano de Quito. Gastroenterología Pediátrica. Quito, Ecuador.

Resumen: El síndrome de Peutz Jeghers (SPJ) es una enfermedad que se presenta en la infancia con una incidencia de 1 en 30 000 a 120 000 nacidos vivos, con un patrón hereditario autosómico dominante; el mismo se caracteriza por la presencia de pigmentación mucocutánea y pólipos hamartosos que se pueden presentar en todo el trayecto gastrointestinal con predominio en yeyuno e íleon, los mismos pueden causar complicaciones como la obstrucción de la luz intestinal, sangrado digestivo y elevado riesgo de neoplasias intestinales y extraintestinales.

El siguiente reporte detalla el caso de un paciente, menor de edad quien desconoce ser portador del SPJ quien debuta con la presencia de dolor abdominal secundario a invaginación colónica a través de los cuales se llega al diagnóstico del síndrome mencionado.

Abstract: Peutz Jeghers syndrome (SPJ) is a disease that occurs in childhood with an incidence of 1 in 30,000 to 120,000 live births, with an autosomal dominant inherited pattern; It is characterized by the presence of mucocutaneous pigmentation and hamartous polyps that can occur throughout the gastrointestinal tract with a predominance in jejunum and ileum, they can cause complications such as obstruction of intestinal lumen, digestive bleeding and increase risk of intestinal and extra intestinal malignancies.

The following report details the case of an infant, who is unaware of being a carrier of the Peutz Jeghers syndrome who debuts with the presence of abdominal pain secondary to colonic invagination, through these symptoms the following patient was diagnosed with the syndrome before mentioned.

Palabras clave: Síndrome Peutz Jeghers, pigmentación cutánea, pólipo, invaginación.

Key words: Peutz Jeghers syndrome, skin pigmentation, polyp, intussusception.

Comité de ética: El reporte de caso fue comunicado y aprobado por el Servicio de Imagen del HMQ. En el presente artículo no aparecen datos personales de pacientes.

Correo para correspondencia del autor principal:

Dra. Karina Riera
karina.riera@hotmail.com

Fecha de recepción:
20 de diciembre de 2020

Fecha de aceptación:
20 de marzo de 2021

Introducción

El Síndrome de Peutz Jeghers (SPJ) es una enfermedad que se manifiesta desde la infancia, presenta un patrón hereditario autosómico dominante con penetrancia incompleta, tiene una incidencia de 1 en 30 000 a 120 000 nacidos vivos² afectando a hombres y mujeres en la misma proporción sin distinción étnica³.

La presencia de manchas de pigmento de melanina en la mucosa oral, labios, narinas, palmas y plantas de los pies se asocian a este síndrome, y se presentan en el 90% de los pacientes².

Adicionalmente, se han descrito la presencia de pólipos hamartosos en el tracto digestivo como otra característica del síndrome⁴, los mismos pueden variar en tamaño llegando a alcanzar hasta 7 cm², y generalmente se localizan en el intestino delgado con predominio en yeyuno e íleon en un 60-90%, colon

(50-64%), estómago (49%) y recto (32%)⁵. Entre las complicaciones que se pueden manifestar debido a la presencia de poliposis es dolor abdominal, obstrucción intestinal por invaginación, rectorragia, así como un riesgo elevado de desarrollar adenocarcinomas gastrointestinales y extra intestinales generados por los cambios displásicos de los pólipos^{2,5}.

Reporte de caso

Paciente masculino, 8 años 9 meses, sin antecedentes patológicos ni quirúrgicos relevantes. Acude al servicio de emergencia por presentar dolor abdominal difuso, opresivo, intenso EVA 9-10 ubicado en región peri umbilical y mesogastrio, se acompaña de deposiciones con sangre.

Al examen físico, se observa Presencia de manchas pigmentadas (lentiginosis) en mucosa oral y labial. (Figura 1)



Figura 1. Demuestra manchas pigmentadas labios y mucosa oral.

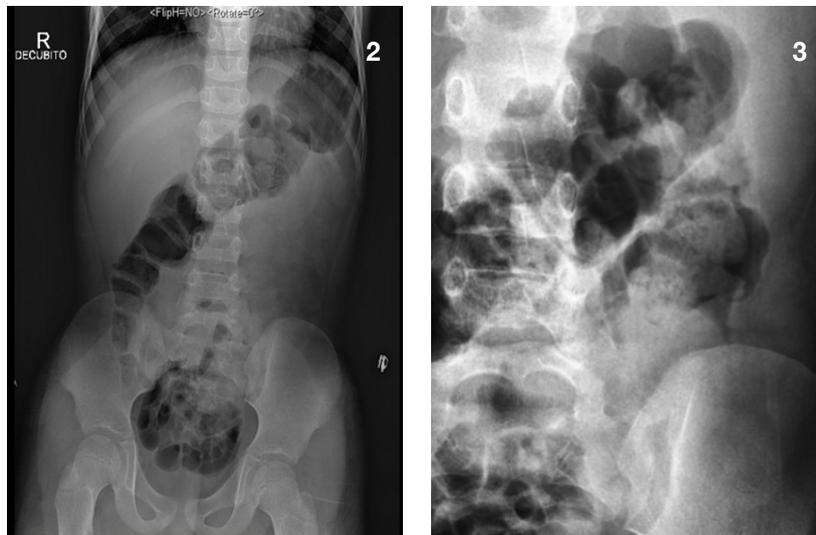
Fuente: Servicio de Pediatría. Hospital Metropolitano de Quito.

Abdomen: distendido, depresible, doloroso a la palpación profunda.

Hemi-abdomen izquierdo se palpa masa de 10 cm de diámetro de consistencia dura no circunscrita. No signos de peritonismo.

Se solicitan exámenes complementarios: Biometría hemática reporta: Leucocitos 15.53K/uL; con predominio de neutrófilos 86.5%, Proteína C reactiva 6.6mg/l.

RX ABDOMEN :



Figuras 2 y 3: Radiografía Simple de Abdomen.

Fuente: Servicio de Imagenología Hospital Metropolitano de Quito.

Demuestra ausencia de gas en colon descendente y sigmoide, además moderada dilatación del colon transverso.



Figura 4. Ecografía Abdominal (Corte Transversal).

Fuente: Servicio de Imagenología Hospital Metropolitano de Quito.

Demuestra invaginación colon descendente, se observa imagen de dona deformada por presencia de causa orgánica.

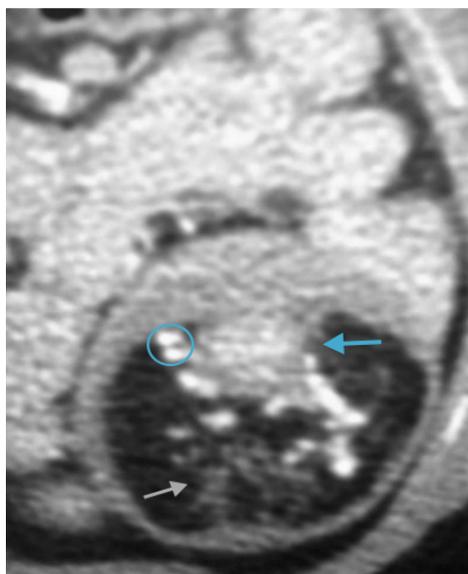


Figura 5. TC contrastada de Abdomen.

Fuente: Servicio de Imagenología Hospital Metropolitano de Quito.

Se observa a nivel de colon izquierdo imagen de invaginación colo-colica, lesión polipoidea intraluminal (flecha azul), pared engrosada (*), vasos sanguíneos (círculo), asas de intestino (1) y grasa de meso colon (flecha gris).

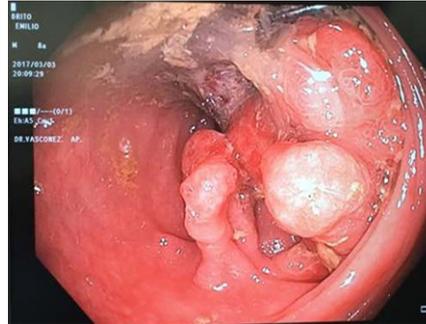


Figura 6. Colonoscopia.

Fuente: Servicio Gastroenterología Hospital Metropolitano de Quito.

Tumoración pedunculada de 6 a 8 cm de diámetro que ocupa un 80% de la luz, aspecto heterogéneo, multilobulado con paredes de aspecto violáceo y necrosis.

Posterior a la realización de los estudios complementarios, se sugirió el diagnóstico de obstrucción intestinal por posible lesión ocupante de espacio, por tanto, el paciente fue intervenido quirúrgicamente con laparotomía más exéresis a nivel de colon transverso con anastomosis termino terminal colo-cólica y se realiza toma de biopsia.

El resultado de histopatología reporta cuatro adenomas túbulo vellosos con displasia epitelial de bajo grado, se concluye que el paciente cumple con los criterios establecidos para el diagnóstico del síndrome de Peutz Jeghers (SPJ) con un debut de oclusión intestinal a nivel colo-cólica que requirió resección intestinal del segmento afectado.

Discusión

El Síndrome de Peutz Jeghers (SPJ) es una enfermedad hereditaria rara que se manifiesta desde la infancia, presenta un patrón hereditario autosómico dominante¹, y se caracteriza por la presencia de pigmentación en labios y mucosa bucal además de poliposis intestinal⁶.

Se ha identificado como posibles mutaciones de los genes localizados en el cromosoma 19p34-p36, 6q y 19 q como posibles responsables de aparición del síndrome²; el diagnóstico sin antecedentes familiares de SPJ se debe confirmar la presencia de dos o más pólipos hamartomatosos confirmados histológicamente, o cualquier número de pólipos hamartomatosos más pigmentación mucocutánea característica⁵.

Dentro de las complicaciones características del síndrome se encuentra obstrucción intestinal, invaginación, proctorragia.

Los estudios de imagen pueden identificar la presencia de pólipos en el tracto digestivo, los mismos que son evidenciados mediante estudios baritados,

ecografía o tomografía computarizada³.

Adicionalmente, se puede observar la invaginación del intestino a través de diferentes métodos de imagen diagnóstica, siendo la radiografía de abdomen el estudio inicial, la invaginación intestinal se puede observar como una masa de tejido blando en los cuadrantes abdominales según sea la porción de intestino afectado, otro hallazgo es la disminución del patrón gaseoso.

En el caso de la ecografía, herramienta particularmente útil en el paciente pediátrico se observa el signo clásico del donut o del pseudoriñón⁷, sin embargo, el signo demostrado por ecografía puede variar en dependencia de la frecuencia del transductor, es así que al utilizar un transductor lineal se pueden evidenciar múltiples anillos que en donde el área externa hipocogénica representa la pared intestinal edematizada de la región invaginada, el área central hiperecogénica representa la grasa mesentérica arrastrada entre las áreas invaginadas⁸.

Por otra parte, la tomografía computarizada es un método diagnóstico utilizado en la valoración del dolor abdominal agudo por intususcepción, donde se puede observar el signo de la diana o de la salchicha dependiendo de la orientación del haz de los rayos X⁹.

En este caso la presentación clínica de la paciente fue de dolor abdominal agudo de gran intensidad, en el examen físico se palpó masa en hemiabdomen izquierdo, con hallazgos radiológicos que demuestran la presencia de pólipo colónico e invaginación colo-cólica, con los signos clásicos descritos en imagen; los hallazgos fueron confirmados a través de procedimiento quirúrgico y análisis histopatológico.

Conclusiones

Es importante conocer la presentación clínica del SPJ y su correlación con la poliposis hamartomosa del intestino, de tal manera que se realice una evaluación

integral del paciente incluyéndose estudios de imagen que permitan realizar el diagnóstico temprano de las complicaciones a las que se encuentran expuestos los portadores de este síndrome y se brinde un tratamiento definitivo que evite complicaciones futuras.

Grado de contribución de los autores:

1. Responsable de la integridad del estudio: RVK, DPM
2. Concepción del estudio: DPM, RVK, VF
3. Diseño del estudio: RVK
4. Obtención de los datos: DPM, VG
5. Análisis e interpretación de los datos: DPM, VF
6. Búsqueda bibliográfica: RVK
7. Redacción del trabajo: RVK, DPM
8. Revisión crítica del manuscrito, aprobación versión final: DPM

Conflictos de interés: Los autores no declaran conflictos de interés en esta investigación.

Fuente de financiamiento: Recursos propios.

Dra. Karina Riera. ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-3347-4002>

Dr. Mario Díaz. ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-2425-3195>

Dr. Fabián Vásquez. ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-9157-1436>

Bibliografía

1. Pérez Rodríguez MJ, Barea Anaya M, Fernández Galiano E., Sierra de Diego D, Sánchez Rojas C. Síndrome de Peutz-Jeghers. Anales de Pediatría [Internet]. 2008 [citado 26 nov 2019]; Volumen 68, Número 4, Páginas 369-372, Copyright © 2008. Disponible en <https://www.analesdepediatria.org/es-sindrome-peutz-jeghers-articulo-S1695403308700961>. DOI: 10.1157/13117709
2. Santosh T, Patro M.K, Nayaky J, Behera B. Case Reports, A classical case of Peutz-Jeghers syndrome with brief review of literature. Human Pathology, Elsevier. [Internet] 2015. [citado 26 nov 2019] Volumen 4, Páginas 9-12. Disponible en <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S2214330015300043?via%3Dihub>. DOI: 10.1016/j.ehpc.2015.06.002
3. Rufener L Stephanie, MD. Koujok Khaldoun, MD. McKenna J Barbara, MD. Walsh Michael, MD. Small Bowel Intussusception Secondary to Peutz-Jeghers Polyp. RadioGraphics [Internet]. 2008 [citado 26 nov 2019]; Volumen 28:284-288. Disponible en: <https://pubs.rsna.org/doi/pdf/10.1148/rg.281075092>.
4. Buck J L, Harned R K, Lichtenstein J E, Sobin L H. Peutz-Jeghers syndrome. RadioGraphics [Internet]. 1992 [citado 28 nov 2019]; 12:365-378. Disponible en: <https://pubs.rsna.org/doi/pdf/10.1148/radiographics.12.2.1561426>
5. Adán-Merino L. Aldeguer-Martínez M. Lozano-Maya M. Hernández-García-Gallardo I. Luces y sombras en el diagnóstico y seguimiento de un paciente joven asintomático con síndrome de Peutz-Jeghers. Revista de Gastroenterología de México. [Internet] 2016. [citado 28 nov 2019] Volumen 81, Número 1, Páginas 59-61, Disponible en: <https://www.clinicalkey.es/#!/content/journal/1-s2.0-S037509061500066X>
6. A. Gutiérrez Benjumea, J. Rojo Garcíab, M.ªA. Aguilera Llovet, C. García Arquezaa, J. Casanovas Laxa y J. Aguayo Maldonado. Síndrome de Peutz-Jeghers. Anales españoles de pediatría. [Internet] 2001. [citado 28 nov 2019] Vol. 55, Num 2, páginas 161-164. Disponible en: <https://www.analesdepediatria.org/es-pdf-S1695403301776540>
7. Molina Martín A.A. Vílchez Rabelo A. y Culiñez Casas M. 2014. Hallazgos radiológicos en ecografía y tomografía computada multidetector de 64 canales de una invaginación colo-cólica secundaria a lipoma. Revista Argentina de Radiología, 2014-10-01, Volumen 78, Número 4, Páginas 223-226, Copyright © 2014 Sociedad Argentina de Radiología. Extraído desde: <https://www.clinicalkey.es/#!/content/journal/1-s2.0-S0048761914000374>
8. Garatea Aznar P, Ferrero Ovelar A, Rodríguez Sánchez C, Marco Rubio I., Molina Ortega L. Y, Aldaz Elduayen B. Un reto diagnóstico no infrecuente: la invaginación de intestino delgado. ¿Cuándo es significativa?. SERAM. [Internet]-2014. [citado 25 junio 2021]. Poster S-0875. Disponible en: <https://dx.doi.org/10.1594/seram2014/S-0875>
9. Tomas C, Soyer P, Dohan A, Dray X, Boudiaf M, Hoeffel C. Update on imaging of Peutz-Jeghers syndrome. World J Gastroenterol. [Internet]. 2014 [citado 25 junio 2021] Volumen 20(31):10864-10875. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4138465/> DOI:10.3748/wjg.v20.i31.1086