

Poliposis hamartomatosa gastrointestinal con intususcepción intestinal, en paciente con Síndrome de Peutz-Jeghers: Presentación de un caso

Gastrointestinal Hamartomatous Polyposis with Intestinal Intussusception in a Patient with Peutz-Jeghers Syndrome: A Case Report

Alejandro Zuluaga Santamaría¹
 José Gabriel Lotero R.²
 Jorge Mario Sastoque G.²
 Miguel Vega A.²

Palabras clave (DeCS)

Síndrome de Peutz-Jeghers
 Tomografía computarizada multidetector
 Neoplasias intestinales
 Pólipos del colon

Key words (MeSH)

Peutz-Jeghers syndrome
 Multidetector computed tomography
 Intestinal neoplasm
 Colonic polyps

Resumen

Se trata del caso de una paciente de 17 años de edad, quien consulta por dolor abdominal posterior a un procedimiento endoscópico de resección de pólipo intestinal. La paciente tiene diagnóstico conocido de síndrome de Peutz-Jeghers (SPJ), el cual se manifiesta por poliposis intestinal de tipo hamartomatoso e hiperpigmentación mucocutánea. En esta revisión se describen los principales hallazgos del SPJ en tomografía multicorte del abdomen, incluyendo la intususcepción que es una de las complicaciones más frecuentes de estos pacientes.

Summary

This article presents the case of a 17-year-old female patient with abdominal pain following an endoscopic procedure (polypectomy). The patient has a known diagnosis of Peutz-Jeghers syndrome (PJS), which is manifested by hamartomatous intestinal polyposis and mucocutaneous hyperpigmentation. This review presents the tomographic characterization of multiple gastric and intestinal polyps, including intussusception, which is one of the main complications in these patients.

Caso clínico

Se trata de una paciente de 17 años, de sexo femenino, con antecedente de síndrome de Peutz-Jeghers (SPJ) diagnosticado a los 6 años de edad y heredado por línea paterna. El padre tiene antecedente de SPJ e historia de hemicolectomía. La paciente tiene la hiperpigmentación mucocutánea característica y la poliposis gastrointestinal conocida. En el seguimiento habitual de la paciente se realizó enteroscopia con balón y colonoscopia. Durante el procedimiento endoscópico por vía anterógrada se evidenciaron múltiples pólipos gástricos. Durante la endoscopia hubo fragmentación traumática al paso del equipo, que desencadenó sangrado transitorio de uno de los pólipos gástricos. Posteriormente, se practicó polipectomía en el yeyuno proximal. Luego, por vía retrógrada, se realizó una colonoscopia; en el avance hasta el íleon medio-distal se identificó un

pólipo gigante, el cual se marcó con tinta china para extracción quirúrgica programada. Adicionalmente, se realizó polipectomía en íleon distal y ciego.

Durante su recuperación la paciente tuvo vómito con restos hemáticos y dolor abdominal difuso. Después de la recuperación de los síntomas la paciente fue dada de alta. Al día siguiente requirió valoración en el servicio de urgencia por nuevos episodios de vómito y dolor abdominal. Al examen físico la paciente se encuentra hemodinámicamente estable, con distensión abdominal, defensa y dolor a la palpación superficial del abdomen, con hemoglobina de 12,2 mg/dl y hematocrito de 36,5 %. Ante la sospecha de perforación de víscera hueca se realizó una tomografía multicorte (TM) contrastada del abdomen. El estudio se realizó en un tomógrafo multicorte (Toshiba Asteion) de 4 filas de detectores, con colimación (grosor del corte) de 3 mm; se le ad-

¹Médico radiólogo, CediMed, Clínica Las Vegas. Profesor de Radiología Universidad CES, Universidad Pontificia Bolivariana. Medellín, Colombia.

²Médico, residente de Radiología, Universidad CES. Medellín, Colombia.

ministraron 800 cm³ de medio de contraste yodado hidrosoluble oral diluido y 60 cm³ de medio de contraste yodado intravenoso no iónico. Se obtuvieron fases portal (60 segundos) y tardías del abdomen (3 y 10 minutos).

En la TM del abdomen se identificaron múltiples lesiones nodulares polipoideas intraluminales con densidad de tejidos blandos —por los pólipos hamartomatosos conocidos en la paciente—, los cuales comprometen el estómago, el yeyuno y el ileon (figura 1). Se observaron signos de intususcepción fleo-ileal con pólipo intestinal en cabeza de la intususcepción localizada en el ileon medio-distal, sin signos de obstrucción intestinal (figura 2).

Debido a que no se encontraron signos de perforación de víscera hueca ni tampoco de obstrucción intestinal y ante la resolución clínica de la sintomatología, se definió manejo expectante intrahospitalario por 48 horas, control de hemograma con Hb de 11,1 g/dl y HTO de 34,2 %. Presentó buena evolución y tolerancia a la vía oral, por lo que se dio el alta médica.

Dos semanas después se le realizó la resección quirúrgica del pólipo del ileon; se encontró intususcepción asociada en el ileon medio-distal con un segmento de al menos 20 cm que contenía el pólipo marcado previamente, sin obstrucción intestinal. Se resecaron 15 cm incluyendo el pólipo descrito, se envió para estudio patológico y se realizó anastomosis término-terminal (figura 3).

La paciente estuvo hospitalizada tres días con evolución favorable, por lo que se le dio el alta. Cinco días después se le realizó el control por consulta externa, la paciente se encontró asintomática.

Revisión del tema

La enfermedad de Peutz-Jeghers es una condición familiar, descrita por primera vez por Hutchinson en 1896, caracterizada por la presencia de pólipos en el tracto gastrointestinal (de predominio en el intestino delgado) de tipo hamartomatoso e hiperpigmentación mucocutánea. Aparece de forma similar en hombres y mujeres, con una prevalencia aproximada de 1/100 000 y sin predominancia étnica (1). Esta enfermedad se produce por una mutación en el gen STK 11 en el cromosoma 19p. El SPJ es autosómico dominante con una penetrancia casi completa.

En dichos pacientes se incrementa el riesgo de cáncer intestinal y no intestinal, con un riesgo acumulado de cualquier neoplasia entre los 15 y 64 años, mayor del 90 %. La neoplasia más común se localiza en intestino delgado y tiene un riesgo relativo (RR) de 520, seguida por estómago (RR 213), colon (RR 84) y esófago (RR 57). Los tumores extraintestinales de mayor frecuencia son mama y páncreas (2).

Clínicamente, se manifiesta con hiperpigmentación de la mucosa oral, anal y de la piel (manos, pies, genitales) desde el nacimiento. La hiperpigmentación más los pólipos gastrointestinales determinan el diagnóstico del síndrome (3). La histología de los pólipos puede también orientar el diagnóstico, se caracterizan por una región central de músculo liso que se origina en la *muscularis mucosae* y se ramifica por el pólipo el cual se cubre de una capa epitelial hiperplásica (4). Comúnmente, los pacientes consultan por complicaciones secundarias a la presencia de los pólipos, como obstrucción, sangrado gastrointestinal o intususcepción. Esta última es la principal

causa de muerte en niños (5). Además de las neoplasias mencionadas, los pacientes con Peutz-Jeghers están en riesgo de desarrollar neoplasias de ovario, trompas de Falopio, testículo, tiroides, pulmón, vesícula y vías biliares (6).

Las modalidades actuales de imagen usadas para el diagnóstico y seguimiento del síndrome de Peutz-Jeghers cuentan con una amplia variedad de opciones que, de menor a mayor complejidad, incluyen estudios baritados convencionales, estudios axiales como enterografía por Tomografía Computada (TC) o RM (con o sin enteroclis) y videoendoscopia con cápsula (VEC) o con doble balón (1).

Los estudios axiales han reemplazado en los últimos años a los estudios baritados como evaluación inicial debido a su alta resolución espacial, su capacidad para evaluar el intestino sin asas interpuestas, la posibilidad de evaluar estructuras extraintestinales y accesibilidad en el medio actual (7). Estos estudios pueden realizarse con o sin enteroclis; el uso de esta tiene la ventaja de una mayor distensión intestinal y, por lo tanto, una evaluación más completa. Sin embargo, además de su mayor costo, conlleva el riesgo de radiación ionizante adicional en el caso de TC, y los riesgos que implican el uso de una técnica invasiva (7).

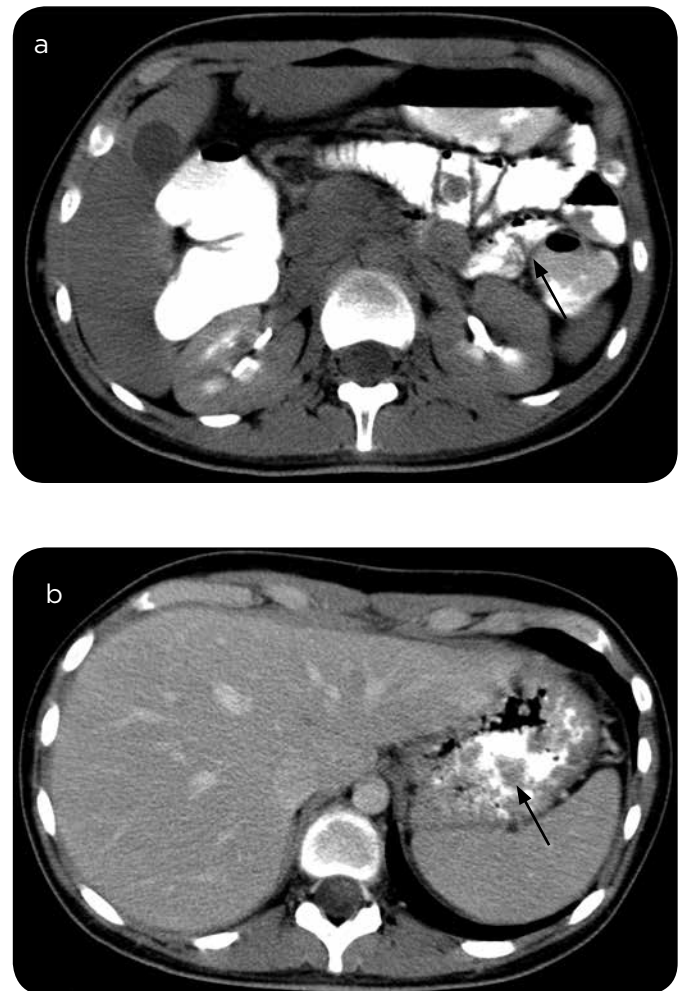


Figura 1. a) Pólipos que comprometen el yeyuno y b) la cámara gástrica.



Figura 2. a) Corte axial: se aprecia claramente el “signo de la dona” en el que la porción externa corresponde al *intususcipiens* (flecha) y la interna al *intususceptum* (flecha curva). b) En un corte axial oblicuo orientado con respecto al eje largo de la intususcepción se aprecia grasa mesentérica incluida en donde hay una imagen de telescopaje (flecha). c) En una fase tardía se identifica cómo la cabeza de la intususcepción está constituida por un pólipo (flechas) que puede definirse claramente en una reconstrucción sagital oblicua.

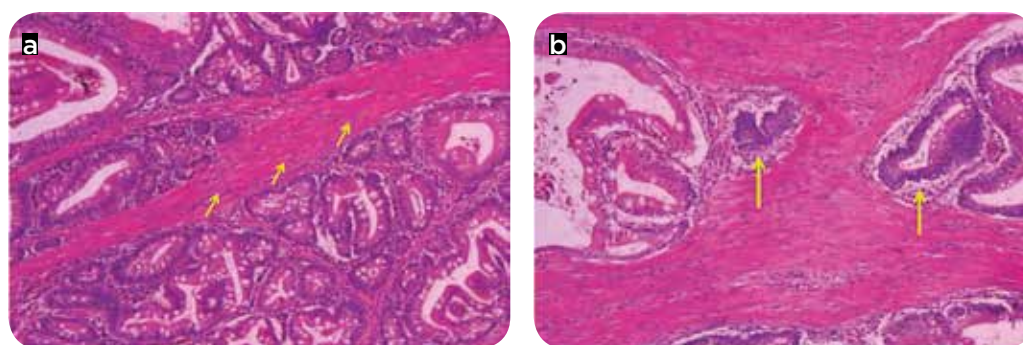


Figura 3. a) Pólipo de Peutz-Jegher del intestino delgado. Se observa la muscular de la mucosa engrosada y arboriforme o ramificada (flechas), cubierta por mucosa del intestino delgado. b) Pólipo de Peutz-Jegher del intestino delgado con pseudoinvasión caracterizada por quistes mucinosos benignos a través de la pared intestinal (flechas).

Aunque el rendimiento diagnóstico de la TC con respecto a la RM es similar para el estudio de esta enfermedad, existen ventajas y desventajas al seleccionar cualquiera de las dos modalidades: la TC ofrece una mayor resolución espacial y temporal, menores costos, mayor accesibilidad y menores tiempos de adquisición de las imágenes en comparación con la RM. En contraparte, la RM es superior en la detección de anomalías extraentéricas, permite una excelente diferenciación con alto contraste en los tejidos blandos y no usa radiación ionizante, lo que permite repetir el estudio las veces necesarias para el diagnóstico y seguimiento de estos pacientes sin acumular dosis de radiación. Con base en lo anterior, los estudios más recientes recomiendan la evaluación de las patologías del intestino delgado con RM como primera línea, siempre y cuando esté disponible y se ajuste al estado del paciente (7,8).

Los principales hallazgos en las modalidades axiales (TC, RM) en este síndrome son los pólipos hamartomatosos, los cuales pueden comprometer todo el tracto alimentario, excepto el esófago, con el yeyuno y el íleon como los más comúnmente afectados, seguidos por el duodeno, colon y estómago (4,8). Los pólipos pueden variar en su tamaño desde algunos milímetros a varios centímetros y pueden ser sésiles o pediculados, la distribución de estas lesiones puede ser en cúmulos o separadas por mucosa sana, se debe tener en cuenta que estos hallazgos pueden encontrarse en otras entidades como poliposis adenomatosa familiar (pólipos adenomatosos, premalignos [3]), poliposis juvenil (pólipos adenomatosos con degeneración a adenomas y, subsecuentemente, carcinoma [3]) síndrome de Cowden (pólipo hamartomatoso, sésil, no premaligno [4]) y síndrome de Cronkhite-Canada (pólipos sésiles, hamartomatosos con degeneración maligna

ocasional [3]). En algunos pacientes los pólipos pueden ser únicos o muy pocos y, en estos casos, pueden confundirse con adenomas vellosos o adenocarcinomas (9).

La intususcepción es una complicación frecuente en los pacientes con síndrome de Peutz-Jeghers y, generalmente, se produce en el intestino delgado. Puede observarse en diferentes modalidades de imagen: por ecografía puede identificarse el ‘signo de la dona’ (*doughnut*) al obtener imágenes del eje corto del segmento comprometido o puede verse como un pseudorriñón al obtener imágenes longitudinales. En tomografía se revela como una masa de tejidos blandos compleja cuando se observa centralmente el asa *intususceptum* y periféricamente el asa *intususcipiens*, pueden verse porciones de baja densidad que corresponden a grasa mesentérica asociadas a vasos mesentéricos acompañando el *intususceptum*. En las imágenes en que el haz de rayos x es perpendicular al eje corto de la intususcepción se produce un ‘signo de diana’ característico y en las paralelas al eje largo se observa una configuración en ‘salchicha’ (1,10) (figura 2).

Los pacientes con esta condición requieren un seguimiento estricto debido al riesgo de malignidad ya descrito. Actualmente se recomiendan pruebas de tamizaje específicas para mama, testículo, ovarios, páncreas y pelvis con ecografía, cada 2 años, y mamografía anual desde los 25 años. La evaluación del tracto gastrointestinal puede llevarse a cabo con endoscopia y tránsito intestinal cada 2 años y colonoscopia cada 3 años (3,10,11). La enterografía por RM es una alternativa a la cápsula endoscópica para la vigilancia de los pacientes con pólipos grandes, pues es más precisa para la ubicación y la estimación del tamaño de estas anomalías. Por otra parte, no se han encontrado diferencias significativas entre estas dos técnicas para la

detección de pólipos mayores de 10-15 mm, los cuales son los más relevantes para los pacientes con este síndrome debido a que conllevan un mayor riesgo de complicaciones y de degeneración maligna (7,12). Se debe tener en cuenta que las secuencias TruFISP y VIBE con supresión grasa contrastada son las más útiles para la detección de los pólipos. Los pólipos se identifican como defectos de llenado de baja señal en las secuencias TruFISP y típicamente muestran un realce similar al de la pared intestinal luego de la administración de gadolinio (12,13).

Discusión

Este caso es relevante debido a que el síndrome de Peutz-Jeghers es una entidad rara que se presenta en 1:8300 pacientes a 1:200.000; sin embargo, los clínicos y los radiólogos la deben tener en cuenta puesto que la identificación y el seguimiento de estos pacientes puede disminuir la morbilidad y gastos al sistema de salud, principalmente, por el alto riesgo de desarrollar malignidades (14). En el caso estudiado se observaron los signos clínicos y tomográficos típicos que facilitaron el diagnóstico, como la hiperpigmentación de la piel y los pólipos de predominio en el intestino delgado, además, de la historia conocida de la enfermedad heredada por línea paterna en concordancia con su modo de transmisión autosómico dominante (1). La paciente manifestó dolor abdominal, por lo que se diagnosticó intususcepción ileo-ileal, la cual representa una de las 3 complicaciones más frecuentes en estos pacientes (3). A la mayoría de pacientes con Peutz-Jeghers con intususcepción se les da manejo expectante, pues una gran proporción de estos se reduce de forma espontánea.

Conclusión

La enfermedad de Peutz-Jeghers es una entidad autosómica dominante rara, caracterizada por la presencia de pólipos hamartomatosos en el tracto gastrointestinal y lesiones hiperpigmentadas en piel y mucosas asociado a un riesgo alto de desarrollar neoplasias en diferentes órganos, al igual que complicaciones asociadas a la presencia de pólipos intestinales como la intususcepción. Las imágenes desempeñan un papel importante en el diagnóstico de la entidad, detección de complicaciones y seguimiento a largo plazo de los pacientes afectados, por tanto todo radiólogo debe conocerla y ser capaz de identificarla.

Agradecimientos

A la doctora Ana María Cock, patóloga de la Clínica de Las Vegas, por su participación y aporte del caso descrito y sus imágenes.

Referencias

1. Tomas C, Soyer P, Dohan A, Dray X, Boudiaf M, Hoeffel C. Update on imaging of Peutz-Jeghers syndrome. *World J Gastroenterol*. 2014;20:10864-75.
2. Giardiello FM, Brensinger JD, Tersmette AC, Goodman SN, Petersen GM, Booker SV, et al. Very high risk of cancer in familial Peutz-Jeghers syndrome. *Gastroenterology*. 2000;119:1447-53.
3. Shussman N, Wexner SD. Colorectal polyps and polyposis syndromes. *Gastroenterology Report*. 2014;2:1-15.
4. Harned RK, Buck JL, Sobin LH. The hamartomatous polyposis syndromes: clinical and radiologic features. *AJR*. 1995;164:565-71.
5. Babalola O, Adeniji A. Jejunal intususcepción in Peutz-Jeghers syndrome mimicking acute appendicitis. *Ultrasound Q*. 2015;31:207-8.

6. Hearle N, Schumacher V, Menko FH, Olschwang S, Boardman LA, Gille JJ, et al. Frequency and spectrum of cancers in the Peutz-Jeghers syndrome. *Clin Cancer Res*. 2006;12:3209-15.
7. Costa-Silva L, Brandão AC. MR enterography for the assessment of small bowel diseases. *Magn Reson Imaging Clin N Am*. 2013;21:365-83.
8. Masselli G, Gualdi G. CT and MR enterography in evaluating small bowel diseases: when to use which modality? *Abdom Imaging*. 2013;38:249-59.
9. Buck JL, Harned R, Liechtenstein J, Sobin L. From the archives of the AFIP. Peutz-Jeghers syndrome. *Radiographics*. 1992;12:365-78.
10. Rufener SL, Koutjok K, McKenna BJ, Walsh M. Small bowel intususcepción secondary to Peutz-Jeghers polyp. *Radiographics*. 2008;28:284-8.
11. Fraser JD, Briggs SE, St Peter SD, De Petris G, Heppell J. Intususcepción in the adult: an unsuspected case of Peutz-Jeghers syndrome with review of the literature. *Fam Cancer*. 2009;8:95-101.
12. Masselli G, Poletini E, Laghi F, Monti R, Gualdi G. Noninflammatory conditions of the small bowel. *Magn Reson Imaging Clin N Am*. 2014;22:51-65.
13. El Fattach H, Dohan A, Guerrache Y, Dautry R, Eveno C, Boudiaf M, et al. MDCT and MR imaging of the jejunum. *Diagn Interv Imaging*. 2015;96:227-37.
14. Jelsig AM, Qvist N, Brusgaard K, Nielsen CB, Hansen TP, Ousager LB. Hamartomatous polyposis syndromes: a review. *Orphanet J Rare Dis*. 2014;9:101.

Correspondencia

Jorge Mario Sastoque Gómez
Carrera 27 # 7b-90
Medellín, Colombia
jorgem4402@hotmail.com

Recibido para evaluación: 7 de marzo de 2016

Aceptado para publicación: 7 de julio de 2016