

Síndrome de Peutz-Jeghers

Paulina Mariel Gay Muñoz,¹ Sergio Oswaldo López Padilla²

Femenino de 22 años de edad, residente de León, Guanajuato, profesionista; acude a consulta dermatológica por la presencia de manchas hiperpigmentadas en labios desde la infancia. A la exploración física se observan manchas hiperocrómicas (café-negro) de 2 a 4 mm de diámetro, lenticulares en labio inferior y mucosa oral (*Figuras 1A y 1B*); resto de exploración física normal. Con impresión diagnóstica de Síndrome de Peutz-Jeghers (SPJ), se realizó biopsia de lesión con reporte histopatológico de lentigo (*Figura 1C*). En endoscopia esofagogastroduodenal se identificó pólipo séstil en duodeno (*Figura 1D*); se efectuó polipsectomía endoscópica con reporte histopatológico de pólipo hamartomatoso

(*Figura 1E*), confirmando el diagnóstico. La colonoscopia fue normal. Se explicó a la paciente su padecimiento, continúa seguimiento en gastroenterología y medicina interna. No requirió tratamiento de lesiones en piel.

El síndrome de Peutz-Jeghers es un trastorno de herencia autosómica dominante ocasionado por alteración del brazo corto del cromosoma 19 (19p13.3),¹ el gen mutante se conoce como LKB1 o STK11;² siendo un gen supresor de tumores, el SPJ representa el primer síndrome de susceptibilidad a cáncer que resulta de la inactivación de la cinasa, lo que origina predisposición a desarrollar tumores malignos hasta en 93% de los casos.

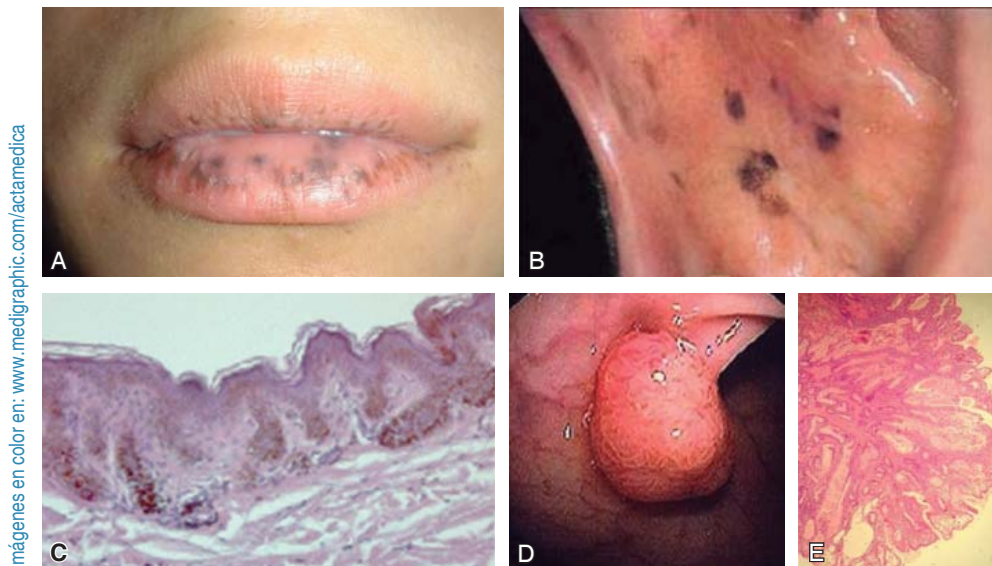


Figura 1.

Manchas hiperocrómicas lenticulares en labios (**A**) y mucosa oral (**B**); lentigo como reporte histopatológico en biopsia de lesión de mucosa oral (**C**); pólipo séstil en duodeno (**D**); imagen microscópica arboriforme de pólipo hamartomatoso (**E**).

¹ Medicina General. División de Medicina.

² Dermatólogo. Jefe de la División de Medicina.

Hospital Ángeles León.

Correspondencia:

Dr. Sergio Oswaldo López Padilla

Correo electrónico: sergiolopezp@angelesleon.com

Aceptado: 26-01-2017.

Este artículo puede ser consultado en versión completa en <http://www.medigraphic.com/actamedica>

El SPJ se caracteriza por pigmentación mucocutánea en labios y cavidad oral, y pólipos hamartomatosos en el tracto gastrointestinal, principalmente en intestino delgado. Las pequeñas máculas de color café se presentan alrededor de los orificios faciales, en la mucosa oral, en las manos y en los pies; en los labios (96%), en mucosa oral (83%), presentes en encías y paladar pero no en la lengua; en 36% de las veces están presentes en margen de los párpados y ocasionalmente en conjuntiva palpebral. La pigmentación en la mucosa intestinal se observa en estudios endoscópicos.³

REFERENCIAS

1. Weng MT, Ni YH, Su YN, Wong JM, Wei SC. Clinical and genetic analysis of Peutz-Jeghers syndrome patients in Taiwan. *J Formos Med Assoc.* 2010; 109 (5): 354-361.
2. Borun P, Bartkowiak A, Banasiewicz T, Nedoszytko B, Nowakowska D, Teisseyre M et al. High Resolution Melting analysis as a rapid and efficient method of screening for small mutations in the STK11 gene in patients with Peutz-Jeghers syndrome. *BMC Med Genet.* 2013; 14: 58.
3. Rodríguez-Medina U, Medina-Murillo GR, Rodríguez-Wong U. Alteraciones cutáneas en las poliposis intestinales. *Rev Hosp Jua Mex.* 2015; 82 (2): 114-117.