

de estos pacientes; no hay evidencia que demuestre el valor de realizar pruebas de rutina de estos marcadores¹⁴.

Los TNE son entidades infrecuentes en el tubo digestivo bajo en comparación con el resto de las estirpes del cáncer de colon, específicamente con localización en válvula ileocecal. El término carcinoide en la literatura actual se ha presentado como inadecuado y la incidencia en nuestro país no se tiene con exactitud. Se debe realizar un abordaje multidisciplinario para el tratamiento quirúrgico y el seguimiento posoperatorio ya que con el advenimiento de herramientas diagnósticas como el PET y la cirugía de mínima invasión de colon permiten un tratamiento dirigido.

Responsabilidades éticas

Los autores declaran que para esta investigación no se han realizado experimentos en seres humanos ni en animales y han seguido los protocolos de su centro de trabajo sobre la publicación de datos de pacientes. Se ha obtenido el consentimiento informado por escrito y se omite toda información de identificación del paciente.

Financiación

Los autores declaran no haber recibido ningún tipo de financiación.

Conflicto de intereses

Los autores declaran que no existe ningún conflicto de intereses.

Referencias

1. Kulke MH, Mayer RJ. Carcinoid tumors. *N Engl J Med.* 1999;340:858–68.
2. Ahmed M. Gastrointestinal neuroendocrine tumors in 2020. *World J Gastrointest Oncol.* 2020;12:791–807.
3. Nagtegaal ID, Odze RD, Klimstra D, et al. The 2019 WHO classification of tumours of the digestive system. *Histopathology.* 2020;76:182–8.
4. Pavel M, Öberg K, Falconi M, et al. Gastroenteropancreatic neuroendocrine neoplasms: ESMO Clinical Practice Guidelines for diagnosis, treatment and follow-up. *Ann Oncol.* 2020;31:844–60.

5. Maggard MA, O'Connell JB, Ko CY. Updated population-based review of carcinoid tumors. *Ann Surg.* 2004;240:117–22.
6. Yao JC, Hassan M, Phan A, et al. One hundred years after 'carcinoid': Epidemiology of and prognostic factors for neuroendocrine tumors in 35,825 cases in the United States. *J Clin Oncol.* 2008;26:3063–72.
7. Modlin IM, Kidd M, Latich I, et al. Current status of gastrointestinal carcinoids. *Gastroenterology.* 2005;128:1717–51.
8. Oronsky B, Ma PC, Morgensztern D, et al. Nothing But NET: A review of neuroendocrine tumors and carcinomas. *Neoplasia.* 2017;19:991–1002.
9. Ballantyne GH, Savoca PE, Flannery JT, et al. Incidence and mortality of carcinoids of the colon Data from the Connecticut Tumor Registry. *Cancer.* 1992;69:2400–5.
10. Kunz PL, Reidy-Lagunes D, Anthony LB, et al. Consensus guidelines for the management and treatment of neuroendocrine tumors. *Pancreas.* 2013;42:557–77.
11. Pasricha G, Padhi P, Daboul N, et al. Management of Well-differentiated Gastroenteropancreatic Neuroendocrine Tumors (GEPNETs): A review. *Clin Ther.* 2017;39:2146–57.
12. Que FG, Sarmiento JM, Nagorney DM. Hepatic surgery for metastatic gastrointestinal neuroendocrine tumors. *Adv Exp Med Biol.* 2006;574:43–56.
13. Riihimäki M, Hemminki A, Sundquist K, et al. The epidemiology of metastases in neuroendocrine tumors. *Int J Cancer.* 2016;139:2679–86.
14. Singh S, Moody L, Chan DL, et al. Follow-up recommendations for completely resected gastroenteropancreatic neuroendocrine tumors. *JAMA Oncol.* 2018;4:1597–604.

E.L. Maldonado-García^a, A.F. Álvarez-Barragán^a,
C.E. Acevedo-Aguirre^a, B. Galicia-Alemán^a
y G. Arellano-Gutiérrez^{b,*}

^a *Beneficencia Española de la Laguna, Torreón, Coahuila, México*

^b *Hospital de Cardiología, Unidad Médica de Alta Especialidad N.º 34, Instituto Mexicano del Seguro Social, Monterrey, Nuevo León, México*

* Autor para correspondencia. Av. Abraham Lincoln, Valle Verde, 64360, Monterrey, N.L. Tel.: 81 8399 4300. *Correo electrónico: gr.arellano.dr@gmail.com* (G. Arellano-Gutiérrez).

<https://doi.org/10.1016/j.rgmx.2021.04.007>
0375-0906/ © 2021 Asociación Mexicana de Gastroenterología. Publicado por Masson Doyma México S.A. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Síndrome de Peutz-Jeghers: toma de decisiones basada en la evidencia, acerca de un caso



Peutz-Jeghers syndrome: Evidence-based decision-making, regarding a case

Hutchinson en 1986, Peutz en 1921, Jeghers en 1949 y Bruwer en 1954 fueron los primeros que describieron el síndrome de Peutz-Jeghers (SPJ)¹, el cual se define como un

trastorno congénito autosómico dominante perteneciente a los síndromes hamartomatosos². Su incidencia es rara, de 1:8300 a 1:1200000³, sin predisposición de raza o de sexo. Los pólipos del SPJ pueden presentarse a cualquier nivel del tracto gastrointestinal (TGI).

Presentamos el caso de una mujer de 18 años referida por historial de dolor abdominal, hematemesis e intususcepción intestinal en dos ocasiones ameritando resección intestinal (80 y 50 cm de yeyuno-íleon, respectivamente). Su historial heredo-familiar, perinatal y personales patológicos sin relevancia; se investigan hasta 3 líneas familiares previas, sin encontrarse evidencia de patologías tumora-

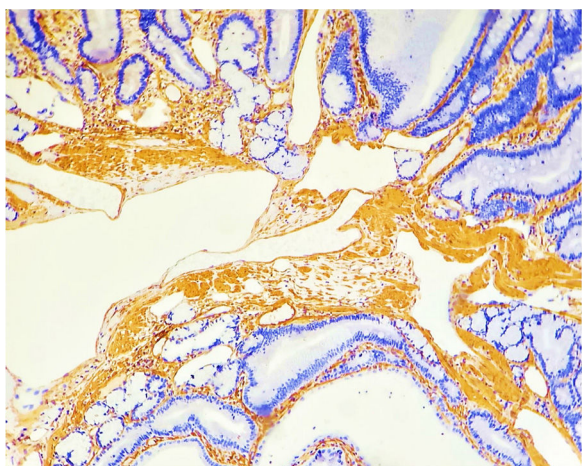


Figura 1 La inmunohistoquímica con actina de músculo liso demuestra la presencia de músculo liso en el pólipo hamartomatoso (100×).

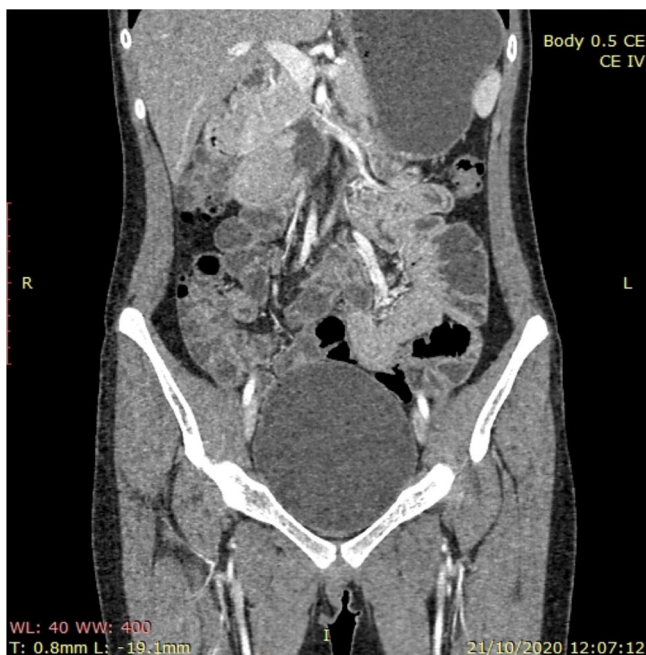


Figura 2 En el corte coronal de entero-TAC se aprecia una lesión hiperdensa de 5 cm en la tercera porción de duodeno.

les, congénitas o neoplásicas. En la exploración se observan máculas hiperpigmentadas en los labios y en la cavidad oral. Enviada con múltiples reportes endoscópicos e histopatológicos, comentando poliposis gastroduodenal (hasta de 25-40 mm), poliposis colónica atenuada (10-20) de hasta 40 mm, con sospecha de cáncer; múltiples polipectomías. Histopatología: adenomas aserrados, adenoma tubulovelloso con displasia de alto y bajo grado en colon. Las revisiones concluyen pólipos hiperplásicos (gastroduodenales), adenoma «avanzado» tubulovelloso mayor de 1 cm y adenoma hamartomatoso duodenal (fig. 1) La enterografía por tomografía axial computarizada (TAC) muestra dilatación de segunda y tercera porción de duodeno con masa irregular que realza al contraste, de aproximadamente 52 × 35 mm (fig. 2). La tomogra-

fía craneal y la serie ósea metastásica no evidenciaron lesiones.

Se consideró poliposis adenomatosa familiar (PAF) atenuada con implicaciones quirúrgicas (colectomía total y polipectomía duodenal vs pancreatoduodenectomía). Sin embargo, se realiza una última polipectomía en el colon y en la segunda porción de duodeno, siendo el histopatológico concluyente para hamartomas con tinción actina-músculo liso en duodeno y en colon. Con lo anterior se descarta cualquier síndrome polipósico adenomatoso e incluso hamartomatoso mixto, cumpliendo con criterios de SPJ. Se realizaron enterorresonancia magnética y enteroscopia sin haber encontrado evidencia de pólipos en el intestino medio que debieran ser resecados mediante cirugía.

El SPJ es un trastorno congénito autosómico dominante perteneciente a los síndromes polipósicos², caracterizado por la presencia de hamartomas gastrointestinales e hiperpigmentación mucocutánea⁴. Es una enfermedad rara, con una incidencia de 1:8300 a 1:1200000 y una prevalencia de 1-1200000, afectando a familiares de primer grado en un 55%, sin predisposición de raza o de sexo^{3,4}.

Mutaciones en la línea germinal y deleciones de segmento largo en el gen STK11 (LKB1) son las alteraciones típicas en el SPJ⁵. STK11 localizado en el cromosoma 19p13.3 tiene distintas mutaciones, donde del 64 al 80% se presentan *de novo*. STK11 es un gen supresor tumoral que codifica para una cinasa serin-treonina modulando el crecimiento y la proliferación celular^{4,5} a partir de la fosforilación AMPK, la activación de tuberinas celulares, de la vía Wnt y GSK3B, cuyo resultado es inhibir la vía mTOR⁵.

Los pólipos hamartomatosos son raros, multilobulados, papilares y con ramificaciones de músculo liso cubiertas de epitelio glandular; puede haber hasta cientos y se localizan en todo el TGI (ID 64%, colon 53%, estómago 49%, recto 32%), vesícula biliar, bronquios, vejiga y uréteres⁴.

Anatomopatológicamente y con inmunohistoquímica contra desmina se observa epitelio y fibras de músculo liso, lo cual causa aspecto «arborescente» en el 50% de los casos. Hacia la mucosa y la submucosa las criptas son lobulares, con dilataciones en el centro o en la periferia. La polaridad celular se encuentra conservada⁶.

La pigmentación mucocutánea se presenta en el 95% de los casos, observándose en la región perioral, el borde bermellón de los labios, las cavidades nasales, las manos, los pies y el perineo; las máculas se decoloran con la edad, siendo azul-grisáceas y de 1-5 mm. Se originan de neoplasias de melanocitos con poco potencial maligno¹. Puede haber lunares azul-grisáceos cerca de la cavidad oral⁴.

La intususcepción intestinal se presenta en jóvenes con pólipos en ID, y tiene una incidencia del 47 al 69%⁷.

El diagnóstico se realiza con dos criterios de tres, incluyendo pólipos hamartomatosos, AHF y pigmentación mucocutánea³.

El riesgo de neoplasias malignas en TGI, páncreas, mama, testículo y cervicouterino es mayor^{3,4}; en promedio, a los 42 años. El riesgo acumulado es del 81, del 66 y del 32% en general, para neoplasias gastrointestinales y para cáncer de mama, respectivamente⁸.

La vigilancia se realiza con colonoscopia-panendoscopia a los 8 años, repitiéndose cada 3 años en caso de pólipos significativos, a los 18 años en ausencia de estos o con sin-

tomatología. A los 50, la vigilancia es cada 1 o 2 años⁸. El seguimiento con videocápsula endoscópica, enteroRM o enema baritado son alternativas razonables².

Se debe realizar RM o ultrasonido de mama anual desde los 25-40 años, para después utilizar mastografía; Papanicolaou cada 2 a 3 años a partir de los 25^{3,9}, ultrasonido testicular en caso de anomalías en la exploración. La vigilancia para otras neoplasias no está recomendada².

El tratamiento es quirúrgico para la resolución de complicaciones. La polipectomía endoscópica disminuye el riesgo de complicaciones; en caso de laparotomía, se debe realizar por enteroscopia. La terapia farmacológica no se recomienda². Para la pigmentación mucocutánea se utiliza luz filtrada o láser si hay afectación psicológica¹⁰.

El SPJ es una entidad rara y poco reportada cuya vigilancia implica un dilema, siendo esencial la caracterización adecuada de los pólipos, ya que de esto depende la caracterización y la agresividad del tratamiento a seguir (vigilancia, colectomía, polipectomía abierta, pancreatoduodenectomía, etc.); por otra parte, la recurrencia de intususcepción intestinal obliga al abordaje del paciente de manera amplia incluso con técnicas enteroscópicas.

Consideraciones éticas

Los autores declaran que para esta investigación no se han realizado experimentos en seres humanos ni en animales, sin ser necesaria la autorización del comité de ética de la institución, puesto que no se realizaron intervenciones durante el presente estudio.

Los autores declaran que este artículo no contiene información personal que permita identificar al paciente y no fue necesario pedir el consentimiento informado del mismo.

Financiación

La presente investigación no ha recibido ayudas específicas provenientes de agencias del sector público, sector comercial o entidades sin ánimo de lucro.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener conflicto de intereses.

Bibliografía

1. Korse SE, van Leerdam ME, Dekker E. Gastrointestinal diseases and their oro-dental manifestations. Part 4: Peutz-Jeghers syndrome. *Br Dent J*. 2017;222:214–7, <http://dx.doi.org/10.1038/sj.bdj.2017.127>.
2. Beggs DA, Latchford AR, Vasen HFA, et al. Peutz-Jeghers syndrome: A systematic review and recommendations for management. *Gut*. 2010;59:975–86, <http://dx.doi.org/10.1136/gut.2009.198499>.
3. Jelsig AM, Qvist N, Brusgaard K, et al. Hamartomatous polyposis syndromes: A review. *Orphanet J Rare Dis*. 2014;9:1–10, <http://dx.doi.org/10.1186/1750-1172-9-101>.

4. Georgescu EF, Stanescu K, Simionescu C, et al. Peutz-Jeghers syndrome: Case report and literature review. *Rom J Morphol Embryol*. 2008;49:241–5. PMID: 18516333.
5. Zhao HM, Yang YJ, Duan JQ, et al. Clinical and genetic study of children with Peutz-Jeghers syndrome identifies a high frequency of STK11 de novo mutation. *J Pediatr Gastroenterol Nutr*. 2019;68:199–206, <http://dx.doi.org/10.1097/MPG.0000000000002166>.
6. Tse JY, Shulin W, Shweta AS, et al. Peutz-Jeghers syndrome: A critical look at colonic Peutz-Jeghers polyps. *Mod Pathol*. 2013;26:1235–40, <http://dx.doi.org/10.1038/modpathol.2013.44>.
7. Van Lier MGF, Mathus-Vliegen EMH, Wagner A, et al. High cumulative risk of intususception in patients with Peutz-Jeghers syndrome: Time to update surveillance guidelines? *Am J Gastroenterol*. 2011;106:940–5, <http://dx.doi.org/10.1038/ajg.2010.473>.
8. Giardiello FM, Trimath JD. Peutz-Jeghers syndrome and management recommendations. *Clin Gastroenterol Hepatol*. 2006;4:408–15, <http://dx.doi.org/10.1016/j.cgh.2005.11.005>.
9. Saslow D, Boetes C, Burke W, et al. American Cancer Society Guidelines for breast screening with MRI as an adjunct to mammography. *CA Cancer J Clin*. 2007;57:75–89, <http://dx.doi.org/10.3322/canjclin.57.2.75>.
10. Remington BK, Remington TK. Treatment of facial lentigines in Peutz-Jeghers syndrome with an intense pulsed light source. *Dermatol Surg*. 2002;28:1079–81, <http://dx.doi.org/10.1046/j.1524-4725.2002.02089.x>.

V.H. García-García^a, A. López-Colombo^b,
C.T. Gutiérrez-Quiroz^c
y J.A. Téllez-Cervantes^{a,*}

^a Departamento de Gastroenterología, Hospital de Especialidades Puebla, Instituto Mexicano del Seguro Social, Puebla, Puebla, México

^b Dirección de Educación e Investigación en Salud, Hospital de Especialidades Puebla, Instituto Mexicano del Seguro Social, Puebla, Puebla, México

^c Departamento de Anatomía Patológica, Hospital de Especialidades Puebla, Instituto Mexicano del Seguro Social, Puebla, Puebla, México

* Autor para correspondencia. Calle 2 Norte 2004, Colonia Centro, CP 72000, Puebla, Puebla, México. Teléfono: 222329029.

Correo electrónico: wolff.myj@gmail.com
(J.A. Téllez-Cervantes).

<https://doi.org/10.1016/j.rgmx.2021.04.008>
0375-0906/ © 2021 Asociación Mexicana de Gastroenterología.
Publicado por Masson Doyma México S.A. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).