



CADI2022

CONGRESO ARGENTINO DE DIAGNÓSTICO POR IMÁGENES

22 AL 24 DE SEPTIEMBRE

CEC:

Centro de Convenciones
Buenos Aires

0204

MALIGNIDAD EXTRAINTESTINAL EN SÍNDROME DE PEUTZ-JEGHERS (SPJ)

Santiago CASTILLA, Lurdes RETONTARO, Belen HESSY.

(Los autores declaramos no tener ningún conflicto de interés)



Hospital Interzonal General de Agudos "Prof. Dr. R. Rossi"

La Plata, Buenos Aires, Argentina

castilla.diagnosticoporimagenes@gmail.com

Presentación del caso



Varón de 49 años con SPJ diagnosticado en la infancia, que consulta por presentar dolor epigástrico de meses de evolución. Sin controles periódicos desde hace 3 años.

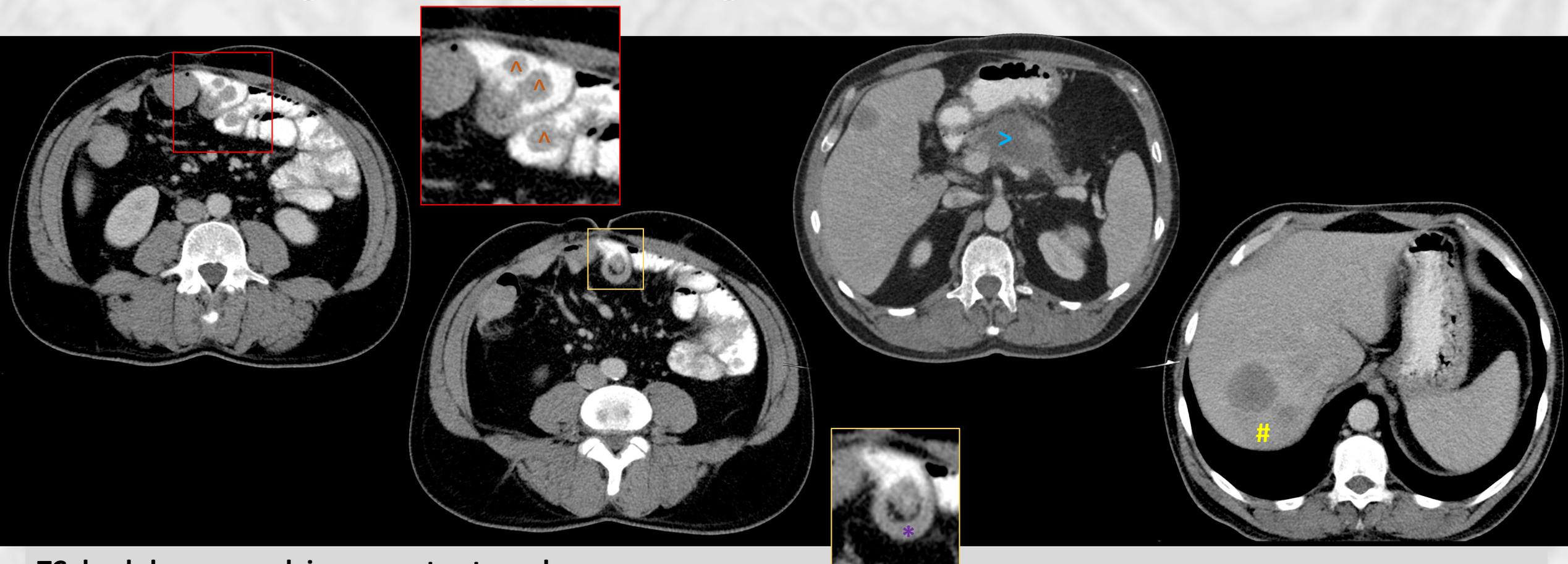
Como antecedente relevante se destaca internación previa, siete años antes, por hemorragia digestiva baja y anemia, debida a lesión sangrante de colon de origen atípico, por la que se le efectuó hemicolectomía derecha, con resección completa de enfermedad (R0).



H.I.G.A Profesor
Dr. Rodolfo Rossi



Hallazgos imagenológicos



TC de abdomen y pelvis con contraste endovenoso:

- Numerosas imágenes polipoides en intestino delgado (^)
- Intususcepción entero-entérica (*).
- Extensa lesión infiltrativa hipodensa en cuello y cuerpo del páncreas (>).
- Lesiones focales de comportamiento hipovascular y aspecto atípico secundario en lóbulo hepático derecho (#).

Discusión



El SPJ es una condición de herencia autosómica dominante, poco frecuente, con una incidencia estimada en 1:50.0000 - 1:200.000 nacidos vivos, sin predilección por sexo. Se caracteriza por pigmentación mucocutánea, pólipos hamartomatosos gastrointestinales y un riesgo aumentado de malignidades.

Los hamartomas suelen ser múltiples y pueden ser planos, sésiles o pediculados. Usualmente condicionan cuadros gastrointestinales agudos, como intususcepción (hasta en 70% de los casos), obstrucción y hemorragia digestiva, siendo éstos una importante causa de morbilidad.

Discusión



Existe una fuerte asociación entre SPJ y el desarrollo de malignidades, y esto se debe a una mutación en el gen supresor de tumores *STK11*. Estos pacientes presentan lesiones malignas con mayor frecuencia y de forma más temprana que la población general: estas pueden ser intestinales o extraintestinales. Las primeras incluyen, en orden de frecuencia, el cáncer de colon, estómago e intestino delgado con un riesgo de desarrollo a lo largo de la vida de 39%, 29% y 13% respectivamente. Entre las malignidades extraintestinales ocupan los primeros lugares mama y páncreas, afectando con menor frecuencia los órganos reproductivos y el pulmón. El compromiso del páncreas -como el caso presentado- oscila entre 11% y 36%.

Este incrementado riesgo de malignidades ha llevado al desarrollo de guías de seguimiento de pacientes desde edades tempranas -como la desarrollada por la NCCN-, para un diagnóstico oportuno de las mismas.

Conclusión



El SPJ es una enfermedad hereditaria que, además del desarrollo de pólipos gastrointestinales, conlleva un incremento significativo del riesgo de neoplasias malignas intestinales y extraintestinales. Los estudios de vigilancia y cribado resultan indispensables para encontrar las lesiones cuando son pasibles de tratamiento. Si bien es una enfermedad de baja frecuencia, es clave el rol del médico radiólogo para su diagnóstico y seguimiento; para ello resulta fundamental conocer sus características, complicaciones habituales, y la asociación con los procesos malignos.

Bibliografía:

- Klimkowski S, Ibrahim M, Ibarra Rovira JJ et al. Peutz–Jeghers Syndrome and the Role of Imaging: Pathophysiology, Diagnosis, and Associated Cancers. *Cancers* 2021, 13, 5121. <https://doi.org/10.3390/cancers13205121>.
- Tomas C, Soyer P, Dohan A et al. Update on imaging of Peutz-Jeghers syndrome. *World J Gastroenterol*. 2014 Aug 21;20(31):10864-75. doi: 10.3748/wjg.v20.i31.10864.
- García-García VH, López-Colombob A, Gutiérrez-Quiroz CT et al. Peutz-Jeghers syndrome: Evidence-based decision-making, regarding a case. *Rev Gastroenterol Méx*. 2022;87:263-265.