

## *Síndrome de Peutz-Jeghers (S.P.J.)*

Investigación preliminar sobre tres generaciones de una familia.  
Indicación de la operación de Noble.

Dres. WASHINGTON LIARD, WALTER SUIFFET, ALBERTO VALLS \*  
e ISAIA MILSTEIN

**Anatomía Patológica:**

Br. MARIA IRAOLA

El S.P.J. es una enfermedad familiar y hereditaria que consiste en la asociación de poliposis digestiva difusa, a predominio yeyunoileal, con manchas pigmentarias cutáneo-mucosas (lentiginosis).

Se trata de una disembrioplasia compleja de carácter autosómico y dominante, con la posibilidad teórica de afectación en el 50 % de los descendientes. Algunos autores modifican este criterio afirmando que pigmentación y poliposis pueden transmitirse aisladamente, mientras otros admiten que el defecto genético tiene diferentes grados de "penetración" originando casos esporádicos y/o incompletos.

En 1967 comunicamos con Valls y Cassinelli (3) la 1ra. observación nacional en una mujer de 26 años e iniciamos la investigación de su grupo familiar (Fig. 1). Desde entonces han sido reconocidas tres familias más en nuestro país y paralelamente se han duplicado las

publicaciones extranjeras lo que habla de un mejor conocimiento de la enfermedad.

El caso citado (M.V.F.) correspondía a una oclusión intestinal por invaginación ileocólica, con poliposis yeyunoileal y gástrica asociada a discreta lentiginosis de la mucosa oral. Se le realizó una ileocelectomía derecha que fue seguida de buena evolución. Como antecedente importante, un hermano (L.V.F.) fue intervenido a los 11 años por invaginación y poliposis, practicándose desinvaginación y polipectomías escalonadas por varias enterotomías, no reconociéndose entonces el síndrome completo.

Localizamos a L.V.F. internado en un hospital psiquiátrico, por epilepsia y trastornos de conducta y comprobamos una evidente lentiginosis cutáneo mucosa. Al poco tiempo nos fue enviado por nuevo cuadro oclusivo determinado por una invaginación ileoileal con necrosis y peritonitis. Se le sometió a la exéresis y anastomosis correspondiente con resultado satisfactorio. La poliposis cubría delgado y colon izquierdo.

Posteriormente se intervino otra hermana (R.V.F.) por complicación y lesiones idénticas al caso anterior. Las lentiginas aparecían en cara, boca y dedos y los pólipos difundían a estómago, yeyunoileon, colon y recto. La con-

---

Trabajo de la Clínica Quirúrgica "A" del Hospital de Clínicas (Prof. Dr. Héctor Ardao) y de la Clínica Quirúrgica "1" del Hospital Pasteur (Prof. Dr. Walter Suiffet).

\* Asistente, Profesor y Profesor Adjunto de Clínica Quirúrgica (Fac. Med. Montevideo).

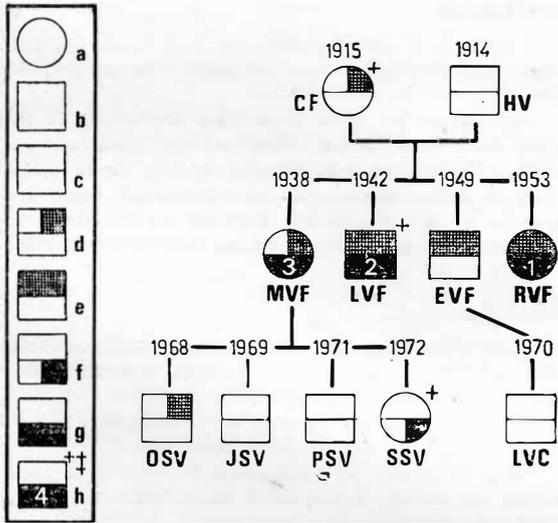


Fig. 1.—Arbol genealógico de la familia V.F. Referencias: a) mujer no examinada; b) hombre no examinado; c) examinado sin signos comprobados; d) pigmentación escasa o moderada; e) pigmentación significativa; f) síntomas sospechosos de poliposis; g) poliposis confirmada; h) la cifra indica el número de intervenciones por invaginación; la cruz sencilla, fallecimiento por causas ajenas a la poliposis y la cruz doble, muerte por complicación de la poliposis. (Simbología según Dormandy, modificada).

ducta quirúrgica fue similar y la evolución igualmente buena.

El último hermano (E.V.F.) presenta típica lentiginosis y cólicos abdominales esporádicos. Su estudio (gastroduodeno, gastroscopia, colon por enema y rectosigmoidoscopia) no reveló poliposis.

Establecimos la línea de transmisión genética en la rama materna (C.F.) al comprobar una clara lentiginosis de labios y manos, sin alteraciones digestivas. No completó su estudio por fallecer de enfermedad intercurrente. El padre (H.V.) está libre de manifestaciones.

M.V.F. tiene cuatro hijos: el primogénito (O.S.V.), al tercer mes, no mostró signos sospechosos; observado a los tres años ya presentaba una definida lentiginosis labial. La radiología de gastroduodeno, delgado y colon no evidenció poliposis. Sus hermanos J.S.V. y P.S.V. carecen de síntomas; S.S.V., en cambio padece de cólicos abdominales frecuentes y trastornos del tránsito, no habiendo sido estudiada por ser una distrófica severa con afecciones respiratorias graves.

E.V.F. es padre de un niño sin elementos del S.P.J.

L.V.F. y R.V.F. no tienen descendencia.

**Evolución de los casos operados.**—M.V.F. tuvo varios reingresos por crisis oclusivas frustras que cedieron con intubación. Recientemente nos consultó por constipación palpándose "boudin" en fosa ilíaca derecha; intervenida se comprobó invaginación ileoileal reversible realizándose desinvaginación simple. Al décimo día,

estando aún internada, recidivó su cuadro obligando a la exéresis y anastomosis agregándose la técnica de enteroptiquia de Noble (vide infra). La evolución posterior fue excelente.

L.V.F. falleció por causas ajenas a su poliposis.

R.V.F. reiteró también varios ingresos por oclusiones incompletas o frustras solucionadas hasta el momento con medidas conservadoras.

**La lentiginosis.**—Adoptó siempre la clásica distribución en labios, mucosa yugal y facial periorificial, con intensidad variable, pudiendo faltar al nacimiento y aparecer posteriormente (O.S.V.). Dos veces se presentó aislada, sin poliposis demostrable por endoscopia o radiología contrastada, estudios cuyo resultado negativo no constituye una evidencia absoluta.

**La poliposis.**—Fue de distribución constante en delgado, afectando el estómago en dos oportunidades, el colon en dos y el recto en una. En los enfermos operados se evidenció también por los exámenes paraclínicos. Su estructura histológica coincide con las descripciones de Bartholomew, Rintala y Morson (4) que admiten se trata de malformaciones nodulares o pediculadas de la muscularis mucosa (y posiblemente también de la muscular propia, como parece deducirse de nuestras propias observaciones) en las que el componente mucoso solo acompaña el desarrollo excesivo de las arborizaciones musculares sin traducir un crecimiento glandular autónomo y desordenado (Fig. 2). Serían pues hamartomas con bajo riesgo de malignización, diferentes de la poliposis adenomatosa familiar.

**La invaginación.**—Tanto en su forma frustada como completa tuvo una elevada morbilidad, determinando seis intervenciones con cuatro resecciones intestinales sobre tres pacientes, todos de la 2da. generación, entre las edades de 11 y 32 años. En tres casos existían pólipos como cabeza de invaginación; en los restantes el accidente fue seguramente desencadenado por áreas de poliposis actuando como focos de hiperperistaltismo. No hubo mortalidad imputable a la complicación.

**Otros hallazgos.**—Comprobamos una sugestiva asociación con epilepsia en tres pacientes (L.V.F., E.V.F. y R.V.F.), hecho ya señalado esporádicamente, por lo que incorporamos el E.E.G. al examen rutinario.

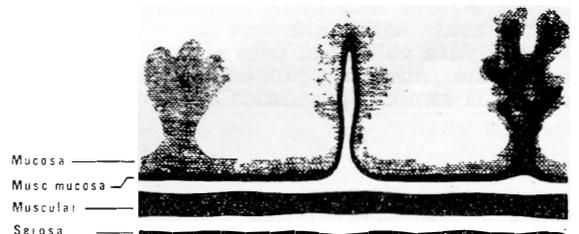


Fig. 2.—Representación esquemática y simplificada de tres variedades de poliposis intestinal: (A) pólipo mucoso simple; (B) pólipo adenomatoso familiar y (C) pólipo de Peutz-Jeghers. Obsérvese el comportamiento de la muscularis-mucosa.

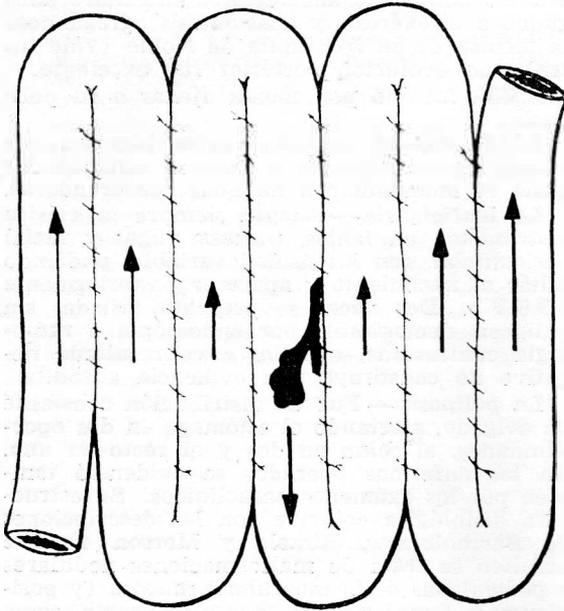


FIG. 3.—Fundamento teórico de la operación de Noble en la invaginación intestinal recidivante del S.P.J. (ver texto).

*El tratamiento.*—Hasta el momento el tratamiento expectante y limitado a las complicaciones oclusivas ha gravado severamente el porvenir de estos enfermos exponiéndolos a resecciones intestinales sucesivas. En 1967 (3) propusimos aplicar la operación de Noble al S.P.J. como solución preventiva frente a la invaginación recidivante, con la hipótesis de que la solidarización quirúrgica de las asas intestinales opondría sus líneas de resistencia ante las líneas de fuerza que sigue la cabeza de la invaginación (Fig. 3). Una revisión de la literatura nos demostró que no existía experiencia al respecto, salvo una observación incidental del propio Noble (5) pero referida a una invaginación esporádica, sin el carácter recidivante del S.P.J.

Al intervenir uno de nuestros enfermos (M.V.F.) por tercera vez, las dos últimas consecutivas en un lapso de 10 días, nos decidimos a ponerla en práctica con buen resultado inmediato, lo que nos alentó a extender la indicación a otros individuos afectados del grupo. Lógicamente habrá que esperar un plazo prudencial para valorarla, pero si las conclusiones confirman nuestro optimismo, contribuirá a aliviar el sombrío pronóstico de la enfermedad.

## RESUMEN

Presentamos una investigación preliminar realizada sobre tres generaciones en un grupo familiar portador del síndrome de Peutz-Jeghers.

Analizamos los casos observados destacando la elevada morbilidad de las complicaciones oclusivas.

Proponemos los fundamentos teóricos de la operación de Noble, aplicada a esta enfermedad, como prevención de la invaginación intestinal recidivante, practicándola por primera vez en un individuo afectado.

## RÉSUMÉ

Nous présentons une investigation préliminaire réalisée sur trois générations d'un groupe familial porteur du syndrome de Peutz-Jeghers.

Nous analysons les cas observés et soulignons la morbidité élevée des complications oclusives.

Nous proposons les fondements théoriques de l'opération de Noble, appliquée à cette maladie, comme méthode préventive de l'invagination intestinale recidivante, l'ayant appliquée pour la première fois sur un sujet atteint.

## SUMMARY

The paper presents preliminary research on three generations of a family group with the Peutz-Jeghers syndrome.

The cases observed are analyzed and the high morbidity of occlusive complications is stressed.

The authors propose the theoretical basis of Noble's operation as applied to this disease, as a means of preventing recurrent intestinal invagination and have performed it for the first time in an individual affected by this disease.

## BIBLIOGRAFIA

1. DORMANDY, T. L. Síndrome de Peutz-Jeghers. En: Avery-Jones, F. "Recientes avances en gastroenterología", pág. 124; Ed. Toray, Barcelona, 1960.
2. JEGHERS, H., Mc KUSICK, V. A. and KATZ, K. H. Generalised intestinal polyposis and melanin spots of the oral mucosa, lips and digits. *New England J. Med.*, 241: 993, 1949.
3. LIARD, W., VALLS, A. y CASSINELLI, J. F. Síndrome de Peutz-Jeghers. *Rev. Cir. Uruguay*, 38: 238, 1968.
4. MORSON, B. C. Some peculiarities in the histology of the intestinal polyps. *Diseases of the Colon and Rectum*, 5: 337, 1962.
5. NOBLE, T. B. Intussusception and plication. *Am. J. Surg.*, 94: 139, 1957.