

1 en productos de cuidado de pieles grasas y acnéicas en farmacias de Europa.



INOVACIÓN
EFFACLAR
DUO (+) **SPF30**

Protección contra los rayos UV.
Para una mejor corrección de imperfecciones severas y marcas.

Hiperpigmentación cutáneo mucosa en el síndrome de Peutz-Jegher -Tratamiento con criocirugía-

Dra. Liliana Calandria

Ex Profesora Adjunta de la Cátedra de Dermatología.
Facultad de Medicina. Universidad de la República, Montevideo, Uruguay.



Resumen. El síndrome de Peutz-Jegher se caracteriza por poliposis intestinal asociada con pigmentación mucocutánea.

Se trata de una afección hereditaria poco frecuente. La consulta obedece en general a las manifestaciones y complicaciones digestivas del síndrome. Las lesiones mucocutáneas características deben hacer plantear el diagnóstico presuntivo.

Se presenta un caso clínico, tratado con criocirugía sobre sus lesiones pigmentadas mucocutáneas.

Abstract. Peutz-Jegher syndrome is characterized by intestinal polyposis associated with mucocutaneous pigmentation.

It is a rare hereditary condition. The consultation obeys in general to the manifestations and digestive complications of syndrome. The characteristic mucocutaneous lesions should raise the presumptive diagnosis.

We present a clinical case, treated with cryosurgery on pigmented mucocutaneous lesions.

Palabras clave: síndrome de Peutz-Jegher, lentiginosis periorifical, poliposis intestinal, pigmentación mucocutánea.

Key words: Peutz-Jegher syndrome, periorifical lentiginosis, intestinal polyposis, mucocutaneous pigmentation.

Patogenia

El síndrome de Peutz-Jegher es una entidad hereditaria autosómica dominante poco frecuente. Su presentación es inusual, caracterizándose por **poliposis intestinal hamartomatosa** asociada con **pigmentación mucocutánea**. Es también conocido como *lentiginosis periorifical*.

Se trata de una afección rara, su incidencia se estima en 1/8.300 a 29.000 nacidos vivos, incluso en algunas estadísticas llega a 1 en 300.000 nacidos vivos.

El síndrome está vinculado al Gen 19q13.3 (*mutación inhibitoria del gen supresor de malignidad STK11*). Se han encontrado variaciones heredables en el gen STK11/LKB1 ubicado en el cromosoma 19p13.3, el cual codifica una quinasa serina/treonina (LKB1).

Esta enzima actúa como un supresor tumoral con un papel importante en la vía de la apoptosis depen-

diente del p53 y en la vía de señalización del factor de crecimiento vascular y la polarización de las células epiteliales.

Se ha sugerido que la sustitución o eliminación de un par de bases causa pérdida de su expresión y reducción de la actividad quinasa genera una pérdida de la polaridad y una tendencia al prolapso epitelial que resulta finalmente en la formación de pólipos.

Los **pólipos** característicos de este síndrome son definidos como **hamartomas**, (*crecimiento aberrante desorganizado, del tejido normal de un sitio específico*). Se considera que el individuo afectado por síndrome de Peutz-Jegher tiene mayor riesgo de cáncer que la población general (*18 veces más*).

Los pólipos hamartomatosos grandes pueden tener pequeños focos de tejido adenomatoso. La secuencia **hamartoma-adenoma-carcinoma** se ha visto también en pólipos de estómago, intestino delgado y colon en el síndrome de Peutz-Jeghers. Por último,

E-mail: dracalandria@gmail.com

hay evidencia de una secuencia directa de hamartoma-carcinoma.

Desde el punto de vista cutáneo, las manchas pigmentadas pequeñas en labios tanto en semimucosa como mucosa, cavidad oral (*encías, paladar, labios*) son un dato que inicialmente parecía simplemente curioso, pero en realidad son un marcador, un distintivo del síndrome de Peutz-Jegher. Las lesiones mucocutáneas ocurren por una infiltración melanocítica de la capa basal epitelial y son benignas, no hay reportes de malignidad. Aparecen entre el 80-96% de los casos.

Otro pequeño porcentaje presenta pigmentaciones aisladas en manos y pies, o en otros orificios de la cara, e incluso en la mucosa intestinal.

Estas pigmentaciones son aisladas o mínimamente confluentes, de un color amarronado, generalmente oscuro. Miden escasos milímetros (*menos de 5*).

La pigmentación es **benigna** y generalmente aparece desde el nacimiento, sin embargo en algunos casos empieza en la infancia y alcanza la máxima expresión en la pubertad. A esta edad el peso estético es importante y muchas veces exigen tratamiento.

La pigmentación de la piel y los labios puede destornarse con el tiempo, pero las manchas pigmentadas de la mucosa bucal y gingival generalmente son permanentes y ayudan al diagnóstico. Sin embargo, en algunos casos la pigmentación bucal también tiende a desaparecer.

Es controversial la descripción de casos en los que la presentación familiar es en forma de síndrome de **Laugier-Hunziker**, trastorno benigno sin mutación STK11, con manifestaciones dermatológicas características del síndrome de Peutz-Jegher más la afectación pigmentaria de uñas y ausencia de poliposis intestinal.

La relación entre la pigmentación mucocutánea y poliposis intestinal fue notificada inicialmente por Peutz en 1921, mientras que años más tarde la descripción clínica fue definitiva a través de Jeghers en 1949.

Sin embargo el primer reporte de este síndrome fue realizado por JRT Conner en Londres en 1895, con el caso de dos hermanas gemelas de 12 años con pigmentación en labios y boca, muriendo ambas hermanas años después, una por obstrucción intestinal a los 20 años y la otra a los 52 por cáncer de mama.

El descubrimiento de la mutación genética responsable posee fuertes implicaciones clínicas para predecir la incidencia familiar, además de la expresión clínica

del síndrome, ya que la variación fenotípica entre los portadores es secundaria a las diferencias en la expresión genética.

Se ha descrito que en el paciente con síndrome de Peutz-Jegher existe una sobreexpresión de este factor de crecimiento epidérmico, que lo relaciona con la susceptibilidad a desarrollo de neoplasias.

Presentación clínica

En el Síndrome de Peutz-Jegher, generalmente las manifestaciones cutáneas no son causa de consulta médica, pero su aparición debe llevar al despistaje personal y familiar de dicho síndrome.

Los síntomas de la esfera gastrointestinal son frecuentes y determinan la consulta en la mayoría de los casos. Entre ellos destacamos:

- obstrucción intestinal por la poliposis;
- intususcepción intestinal que puede corregirse espontáneamente, pero también constituir un cuadro grave y agudo que requiere cirugía,
- hemorragia rectal.

También puede presentarse dolor abdominal, hemoquezia, vómito, distensión abdominal y prolapso rectal.

Los criterios diagnósticos para el síndrome de Peutz-Jegher propuestos por Giardello son:

- Poliposis de intestino delgado, con confirmación histopatológica de pólipos hamartomatosos gastrointestinales.
- Antecedentes de historia familiar positiva.
- Máculas pigmentadas en piel o mucosas.

Caso clínico

Presentamos el caso de una mujer de 17 años, con síndrome de Peutz-Jegher y lentiginosis oral desde nacimiento. Antecedentes familiares positivos. Cursó cuadros digestivos, incluso hasta una intususcepción intestinal.

La consulta actual en su adolescencia, está motivada por el cuadro dermatológico de pigmentación en labios (*semimucosa y mucosa*) y mucosa oral, a modo de manchas oscuras. La paciente requiere una solución por razones estéticas.

Dada la infrecuencia de este síndrome en nuestro medio y ante el pedido de tratamiento médico para su patología dermatológica, en vistas a la poca bibliografía referente y a nuestro mayor dominio de la técnica crioquirúrgica con nitrógeno líquido, se resolvió indicar dicho tratamiento.

Fueron sesiones únicas para cada lesión. Se tratan varias lesiones y espaciadas para completar el tratamiento en la totalidad de las lesiones, acompañadas

Previo tratamiento



de un seguimiento cercano a efectos de visualizar la posibilidad de recidivas.

Los ciclos fueron administrados *cada 1-2 meses* en pequeños sectores cada vez, efectuando la vigilancia clínica. Se continuaron hasta la resolución de toda el área problemática. Fueron ciclos tan espaciados porque la congelación conlleva a flictenas que podrían incidir en la alimentación y asimismo para evidenciar recidivas lesiones.

Se efectuaron 2 tipos de tratamientos de criocirugía: spray suave y puntas de contacto, con mayor destrucción en distintas zonas.

Se utilizó equipo de Cry-Ac de marca Brymill y punta con adaptador utilizando una sonda plástica o una crio sonda de punta cerrada según el calibre de la mancha melánica a tratar, como métodos alternativos, procurando congelar por spray abierto o puntas cerradas por contacto.

Intra tratamiento



Postratamiento



La evolución fue más efectiva y duradera utilizando puntas de contacto, con la formación de flictenas. Las otras áreas tratadas con spray fino suave debieron ser retocadas.

En la literatura se describen distintos tratamientos posibles: mucoabrasión por fresa, electrodesecación, crioterapia y "peeling" químicos. Con estas técnicas la exéresis puede ser insuficiente y las complicaciones de cicatriz o aspereza en la textura pueden ocurrir.

Otras técnicas con iguales inconvenientes que se han utilizado son dermabrasión, ablación con dióxido de carbono, láser de argón, o rubí de ondas cortas, o Q switch. Incluso se han descrito tratamientos con fármacos: bleomicina, ciclosporina y clofazimine.

Conclusión

Las lesiones lentiginosas de labios son un marcador del Síndrome de Peutz Jegher que cursa con poliposis hamartomatosa de intestino con riesgo escaso de transformación adenomatosa o carcinomatosa. La razón del tratamiento de la lentiginosis oral es estética. Para ello se describen varios métodos. Proponemos a la criocirugía como electivo.

Hemos presentado un caso tratado con ciclos simples de criocirugía utilizando nitrógeno líquido en forma de spray y por criosondas de contacto, con las que obtuvimos mejores resultados en nuestra paciente. El tratamiento ha sido ambulatorio, con excelente resultado cosmético.

Recibido: 26/02/2018
Aprobado: 10/05/2018

Bibliografía Consultada

- Lampe A K, Hampton P J, Woodford-Richens K, et al. "Laugier-Hunziker syndrome: an important differential diagnosis for Peutz-Jeghers syndrome". J MedGenet 2003; 40: e77.
- Pérez EA, Del Pino RG, López SM. "Síndrome de Laugier-Hunziker: Revisión bibliográfica y presentación de 3 casos infantiles". Revista Mexicana de Cirugía Bucal y Maxilofacial 2010; 6 (1): 14-18.
- Caren Jocelyn Aquino Farrera, 1SheinAsariel Rodríguez Inzunza. "Peutz-Jeghers syndrome: a case report with multiple surgical procedures due to hamartomatous polyposis". CMQD 2012; vol10; numero 4, on line
- Hyperpigmentation gingivale; Melanose gingivale; Abrasión muqueuse; Masson-Fontana; 5-100; HMB45. F.L. Mesa Aguado; O. García Martínez; et al. Periodoncia 2001; 11 (Nº 5) Fasc. 5:383-390
- Respuesta Excelente a una Aplicación de Nitrógeno Líquido en una Melanosis de Labio Alejandro Godoy Romero MD*, Joaquín Calap Calatayud MD. RevMed-HondVol. 68, No. 2 Abril, Mayo, Junio 2000
- Laugier-Hunziker syndrome: treatment with cryosurgery. Sheridan AT, Dawber RP. J Eur Acad Dermatol Venereol. 1999 Sep; 13(2):146-8.
- Simple cryosurgical treatment of the oral melanotic macule. Chin-Jyh Yeh, BDS, DMDa. Taitung, Taiwan. Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod 2000;90: 12-13

ENVÍO FARMA

Un servicio especialmente creado para el transporte de productos farmacéuticos de forma fácil y segura.



www.correo.com.uy

comercial@correo.com.uy
Tel. 29160200 / Int.120



MATÍAS GONZÁLEZ
Tu belleza natural

ESPUMA DE LIMPIEZA DE AVENA

Espuma de suave textura que limpia y desmaquilla profundamente, protegiendo e hidratando las pieles más sensibles.

NUEVO LANZAMIENTO



Línea **Piel Sensible**
El tratamiento natural para las pieles sensibles.

La avena posee varias propiedades que ayudan a mejorar las pieles sensibles. Es protectora de la piel, antioxidante y mejora dermatitis atópicas y eccemas. Nuestra línea Piel Sensible es indicada para pieles reactivas, intolerantes y con rosácea.

AGUA DE AVENA CALMANTE - HIDRATANTE - DESCONGESTIVA

Las propiedades de la avena hacen de este producto un auténtico alimento para la piel, brindándole la hidratación necesaria, dejando una sensación de frescura y confort.

GEL HIDRATANTE DE AVENA DESCONGESTIVO - ANTIOXIDANTE

Brinda una sensación de frescura y confort inmediata. Hidrata, descongestiona y mantiene el manto lipídico de la piel, pudiéndose usar en quemaduras, paspaduras, eccemas, dermatitis, etc. Gran poder antioxidante.

pH PIEL GEL DE DUCHA Y CHAMPÚ

Conserva la barrera protectora de la piel. Mantiene el pH ideal: 5,5. Para usar en la ducha diaria, como champú para el cabello y gel de ducha para todo el cuerpo.



LABORATORIO **MATÍAS GONZÁLEZ**

Laboratorio Matías González
www.matiasongonzalez.com