

*Pigmentaciones melánicas de mucosa oral,
labios y piel, asociadas a dolicolon
¿Un nuevo síndrome?*

POR LOS DOCTORES:

SIMON TISNADO MUÑOZ* y ENRIQUE NORIEGA**

En 1921, Peutz, de la Haya¹, estudió una familia varios de cuyos miembros presentaban manchas hiperpigmentadas en boca, manos y pies, y, al mismo tiempo, poliposis intestinal. Como hubiera fundados motivos para sostener que se trataba de una asociación genética y no de una relación fortuita entre ambas manifestaciones, Touraine y Couder², al referirse a esta asociación le dieron el nombre de Síndrome de Peutz. En 1944 Jeghers³, publicó dos casos de "pigmentación de la piel" y cinco años después, con sus colaboradores⁴, hizo un amplio y detallado estudio de esta curiosa asociación, y agregó a los 16 casos seguros y 5 probables existentes hasta entonces en la literatura, diez (incluso los dos publicados anteriormente) con lo cual elevó el total de casos demostrados a 26 y, por otro lado, ganó con toda justicia, el derecho a que la nueva entidad llevara el nombre de Síndrome de Peutz-Jeghers (SPJ).

En 1957 Dormandy hizo una revisión muy interesante y muy completa del tema y agregó 21 casos de su propia observación¹.

Desde entonces han aparecido sucesivamente en la literatura, varias referencias a esta rara asociación, con lo cual el total se ha elevado a 106 casos aproximadamente, que corresponden a 15 familias⁵.

* De la Cátedra de Puericultura y Pediatría. Fac. de Medicina de Lima (Prof. Carlos F. Krumdieck). Hospital del Niño.

** Médico del Hospital del Niño.

Reproducido de la "Revista Peruana de Pediatría". Vol. 18 - Nos. 1-2, Julio-Diciembre de 1959.

En nuestros sistemáticos estudios sobre malformaciones, desde 1958⁶, continuación de los que uno de nosotros (STM) emprendiera años antes^{7, 8}, hemos tenido la oportunidad de observar un niño que fue hospitalizado por anemia intensa, con síntomas que parecían corresponder a repetidas melenas. Como existían las manchas características, creímos que se trataba del síndrome antes mencionado. Pero he aquí que descubrimos que era portador, no de pólipos intestinales, sino de dolico colon. Posteriormente hemos comprobado que sujetos que presentaban las referidas manchas, en enorme proporción, presentan también elongación de uno o varios segmentos del colon, con lo cual se podría sostener:

1°—Que existe asociación, entre un trastorno y otro, queremos decir, entre las manchas melánicas que son ya características, y dolico colon.

2°—Que hay relación genética por las razones que veremos.

3°—Que esta asociación es mucho más frecuente que la que constituye el Síndrome de Peutz-Jeghers.

4°—Finalmente, que estamos frente a un Síndrome no descrito hasta el presente, o que se relaciona con el que describieran Peutz y Jeghers.

CASOS ESTUDIADOS

Desde la observación del primer caso, referido, hemos tenido cuidado de examinar, en todos los pacientes que han concurrido donde nosotros por una razón cualquiera, la posible presencia de las manchas melánicas características, bien descritas por Jeghers y col.⁴, lo cual nos releva de entrar en una descripción detallada. Sólo diremos que tales manchas, completamente diferentes por su localización y otros caracteres, de las efélides, por cuya razón fueron designadas como "inversas"⁹, no coalescen—están desprovistas de pelos y de vasos, no hacen relieve en la piel, aparecen generalmente después del nacimiento y luego de un lapso variable, incluso de años, tienden a desaparecer. Pues bien. De los nueve sujetos, siete adultos y dos niños, en quienes hemos comprobado tales manchas, una mujer de 26 años presenta un pólipo rectal por cuya razón la consideramos como un caso de Peutz-Jeghers. De los ocho restantes, cinco presentan dolico colon—descubierto podemos decir, por sólo la inspección de la cara—: dos niños de 10 años y 30 meses respectivamente, y tres adultos jóvenes, una mujer y dos varones, entre

MANCHAS MELÁNICAS Y DOLICOCOLON

éstos, el padre del menor. A los mencionados cinco casos se contrae este trabajo. En una mujer no fue posible descubrir al examen radiológico, alteración alguna del colon, aunque se quejaba de molestias poco precisas en el abdomen, desde tiempo atrás; un varón y una mujer, adultos jóvenes presentaron respectivamente, una ampolla rectal amplia y lo que se creyó un divertículo del sigmoides en las inmediaciones del descendente lo cual no pudo comprobarse por la falta de colaboración de la paciente. Por otro lado hemos tenido un caso evidente de dolico colon, hombre de 43 años que se quejaba de molestias abdominales vagas, en el cual no pudimos encontrar mancha alguna no obstante el examen prolijo, ni él pudo darnos datos concretos acerca de si antes las hubiera presentado.

He aquí las historias clínicas:

CASO 1.—DAB, varón, de 10 años, natural de Ayacucho, reside en Lima desde hace 8 años.

Antecedentes.—Estreñimiento. Padre vivo, de 52 años, no se tiene más datos. Madre muerta por accidente. Dos hermanos fallecidos, se ignora la causa, uno vivo. Una tía materna sufre de estreñimiento y de dolores abdominales cuyos caracteres no se conocen con precisión, y presenta pigmentación melánica en mucosa del labio inferior y región perioral.

Enfermedad actual.—Desde hace un año, cansancio al realizar pequeños esfuerzos, mareos, vómitos, palidez, hinchazón de la cara y de los miembros inferiores. Ingresó en el Hospital por primera vez en abril de 1959, cuando han transcurrido tres meses de las manifestaciones referidas. Se comprueba anemia de 2 millones de hematíes y 5.25 grs. de hemoglobina, y también, hipoproteíнемia (Alb. 2.05 gr., glob. 2.95 gr.). Permanece dos meses en el Servicio y sale muy mejorado. Diagnóstico: anemia y desnutrición.

En agosto, segunda hospitalización, por recrudescencia de los síntomas a los que se han agregado dolores tipo retortijón en todo el abdomen.

Presenta desde hace tiempo (no puede precisar la fecha) una pigmentación melánica en la mucosa bucal (fig. 1) y labial así como en las palmas de las manos y plantas de los pies.

Examen clínico.—Niño en regular estado general, tranquilo, pálido, se aprecian las pigmentaciones referidas y ligero edema de cara y miembros inferiores. Por encima del arco superciliar derecho, pigmentación de color pardo oscuro, del tamaño de un guisante, de bordes no muy nítidos; mejilla y dorso de la nariz, pigmentaciones pequeñas de color pardo amarillento. Iris pardo; conjuntivas pálidas, reflejos fotomotor y de la acomodación normales. En labio inferior, dos manchas, tamaño de un grano de mijo, de color pardo oscuro, y en mucosa labial, varias pigmentaciones de tamaño de una cabeza de alfiler y aun menores; cerca de la comisura derecha, en el labio superior, pigmentación amarillenta, tamaño cabeza de alfiler.

CUADRO RESUMEN DE LOS CARACTERES DE LOS CINCO CASOS ESTUDIADOS

Número del caso	1	2	3	4	5
Nombre	DAB	DG	ML	MAL	AEP
Edad, años	10	26	25	2.5	24
Sexo	M	F	M	M	M
Raza	Indig.	Mestiza	Mestiza	Mestiza	Mestiza
Pigmentaciones (*)	Cara - nariz mucosa oral y labial manos, pies	Mucosa labio inferior mejilla, mentón	Boca, regiones malaras	Pab. auricular izquierdo abdomen	Frete, mucosa labial, nariz- mentón
P					
A			Idem	(Caso 3)	Si
C	Si	Si	Si		
Estreñimiento (*)					
P	++	++			+++
A					
C	Si		Si		Si
Dolores abdominales (*)					
P	++ (meses)	++ (4 años)	++ (2 años)		++ (3 años)
A					
C	Si	Si			
Compleción	Delgada	Robusta	Media		Delgada
Color del iris (**)	P	P	N	A	P
Examen radiológico Dolicocolon (x)	S y D	S. (xx)	S(xx)	S (todo lado izquierdo) (xx)	CG (5.6 bucles)
Otros datos	Anemia-Hipopl. medular	Flatulencia Disp. grasas	Náus.-Vómit.	Alergia	Disp. grasas

(*) P. pacientes; A. ascendentes; C. colaterales - +, ligero; ++ regular.

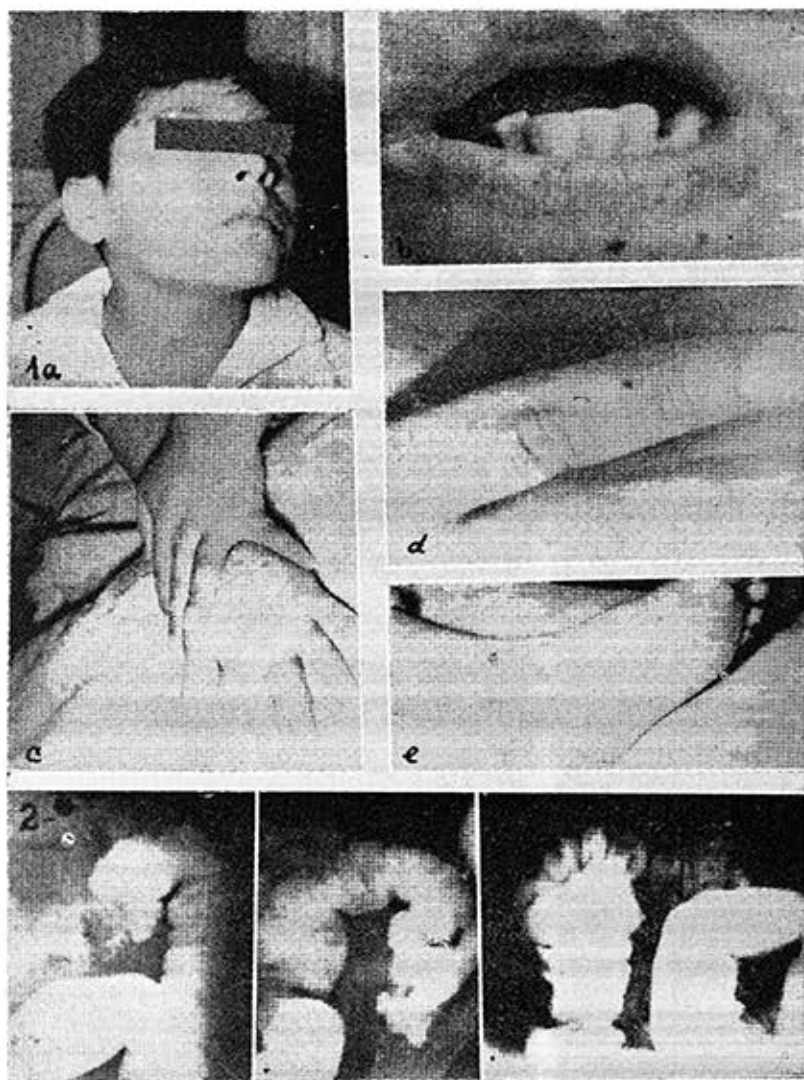
+++ serio.

(**) P. pardo; N. negro; A. azul.

(x) S. sigmoideas; D. descendente, CG. casi generalizado; (xx). ang. esplen., cañón escopeta.

Ganglios cervicales aumentados de tamaño. Aparato respiratorio normal. Corazón. Soplo sistólico de regular intensidad en punta; pulsaciones 132 al minuto. Presión arterial Mx 9 Mn. 5. En el abdomen, pigmentación melánica de color pardo oscuro, por debajo del ombligo, tamaño cabeza de alfiler, de bordes netos.

MANCHAS MELÁNICAS Y DOLICOCOLON



Figs. 1 y 2. Caso 1.—Se puede apreciar la elongación del sigmoides, de grado moderado. En 1, a—e, pigmentaciones características.

Repetidos exámenes hematológicos, acusan anemia, variable, Prot. 5.70 gr.% (Alb. 3, glob. 2.70). No hay parásitos ni huevos en las heces. Pruebas de la benzidina ++ el día 20 de agosto. La reacción de Thevenon es positiva unas veces y negativa otras. Mielograma, día 15 de octubre. Neutrófilos 47% (mielocitos, metamielocitos 7; Abastionados 14; segmentados, 21 Eosinófilos 3; Hipoplasia medular.

Examen Radiológico.—La enema penetra sin dificultad. Se dibuja una asa sigmoidea que hace una vuelta o bucle hacia abajo y a la izquierda. luego se visualiza el descendente y el ángulo esplénico donde hay, igualmente un bucle. Dolico colon poco acentuado.

Un tránsito intestinal cuidadosamente seguido⁵ por ingestión de papilla baritada, no logra descubrir pólipos intestinales, pero no puede concluirse que no existen.

C O M E N T A R I O

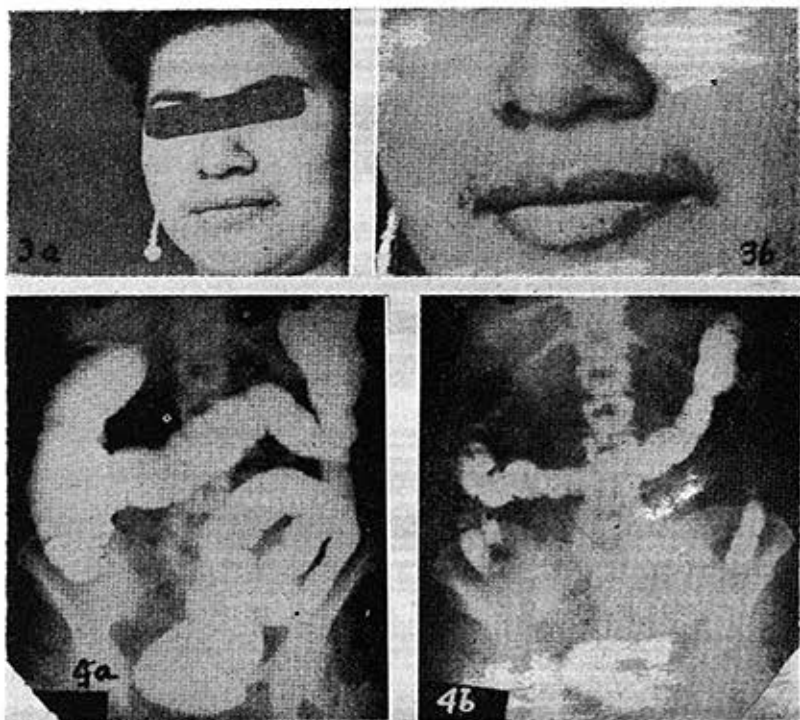
Niño de 10 años anémico, con hipoplasia medular, con manchas hiperpigmentadas en piel y mucosas, características del Síndrome de Peutz-Jeghers, en quien el examen radiológico no descubre pólipos y, antes bien, un ligero dolicosigmoide, tipo 1 de Kantor¹⁰. Podría pensarse, con todo fundamento, en que se trata de dicho síndrome: que los pólipos existen aunque no han sido revelados por el examen radiológico y que la anemia—toda vez que ha habido posibilidad de sangre oculta en heces—a la larga ha producido agotamiento de la médula ósea. Pero los caracteres del colon no son los propios de dicho síndrome, pues, los autores insisten en la normalidad en todos los casos⁴, y así sucedió en el nuestro. Sería, de todos modos, un caso de transición o que participa de ambos del mencionado y del nuevo que aquí describimos.

Caso 2.—D.G. mujer, 26 años, nacida en Pisco, de donde procede, mestiza, soltera, empleada.

Enfermedad actual.—Desde hace más o menos 4 años, dolores abdominales tipo retortijón en la región hipogástrica con irradiación a los flancos, acompañados de estreñimiento (deposiciones duras cada 2 ó 3 días); en algunas oportunidades, cámaras sueltas sin moco ni sangre. Desde hace tres o cuatro meses, flatulencia, dispepsia a las grasas.

Antecedentes.—Padre de 60 años, madre de 56, hipertensa, no presentan pigmentaciones ni sufren de estreñimiento. La paciente es la quinta de nueve hermanos vivos, sanos. Dos de ellos (mujeres de 35 la segunda, y de 23 la sexta), presentan también pigmentaciones alrededor de la boca y sufren igualmente, de dolores abdominales tipo retortijón. Tres tíos maternos y dos paternos sin pigmentaciones.

MANCHAS MELÁNICAS Y DOLICOCOLON



Figs. 3 y 4. Caso 2.—En 3 a, dolicosigmoides, tipo 1 de Kantor además, los ángulos en cañón de escopeta. En 4 después de la evacuación, es apreciable el asa sigmoidea alargada.

Enfermedades eruptivas en la infancia. Hepatitis hace 4 meses (fiebre, sub-ictericia, coluria), que mejora en un mes, bajo tratamiento médico. En la infancia (no precisa fecha), le aparecen tres pigmentaciones pardas en mucosa del labio inferior (fig. 3a).

Examen clínico.—Buen estado general. Cabello negro bien implantado, abundante. En mejilla derecha, cerca del ala de la nariz y en el mentón, pigmentaciones pardas, algo más pequeñas que una cabeza de alfiler (fig. 3b).

Iris pardo; pupilas pequeñas; reaccionan normalmente a la luz y a la acomodación. En la mucosa labial inferior, hacia el centro, tres pigmentaciones, casi en una línea recta que se dirige ligeramente hacia abajo y a la derecha, de color pardo, forma redondeada y tamaño, cabeza de alfiler.

Exámenes auxiliares.—Hemáticas 4'1; leucocitos 5,000 con 53% de neutrófilos (49 segmentados, 4 en cayado), 2 eosinófilos, 10 monoc. y 35 líncoc.

Hb, 11.1 gr. Presencia de urobilina y pigmentos biliares en la orina. No se encuentran parásitos ni huevos en las heces.

Examen radiológico.—La enema opaca penetra sin dificultad. Se dibuja (fig. 7a) en proyección antero-posterior, asa sigmoidea amplia y que se eleva muy por encima de la línea bicrestal (tipo 1 de Kantor)¹⁰, luego, un descendente normal y después, un ángulo esplénico dilatado, en cañón de escopeta, en una extensión que abarca 5 vértebras. El transversal aparece de calibre que aumenta hacia el ángulo hepático, el cual, lo mismo que el antes referido, ofrece un cañón de escopeta que es menos extenso. En proyección muy ligeramente oblicua y luego de la evacuación, se aprecian claramente dos bucles en región sigmoidea y sin sustancia opaca, los ángulos con los caracteres señalados (fig. 4b). Dolico colon generalizado o casi generalizado.

C Ó M E N T A R I O

Mujer adulta, que presenta pigmentaciones características desde la infancia, aunque no desde el nacimiento, y dolico colon evidente, que se manifiesta por dolores y estreñimiento. Estos signos son los que nos llevan a practicar el examen radiológico, con la fundada sospecha de encontrarnos frente a un nuevo caso de la asociación que estudiamos.

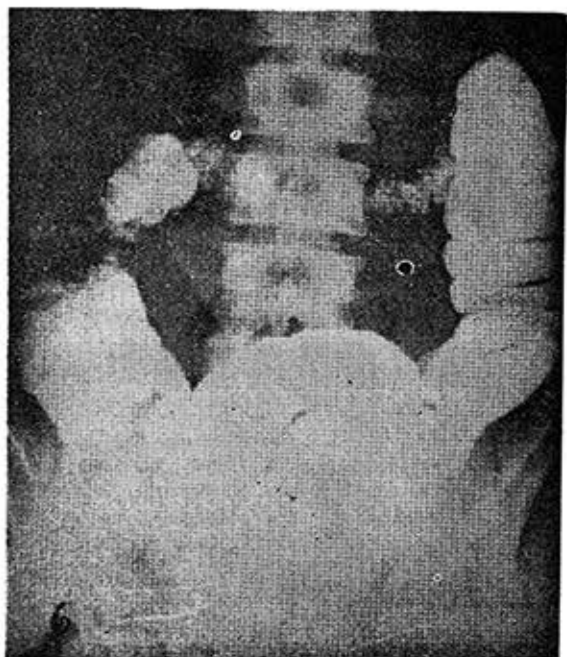
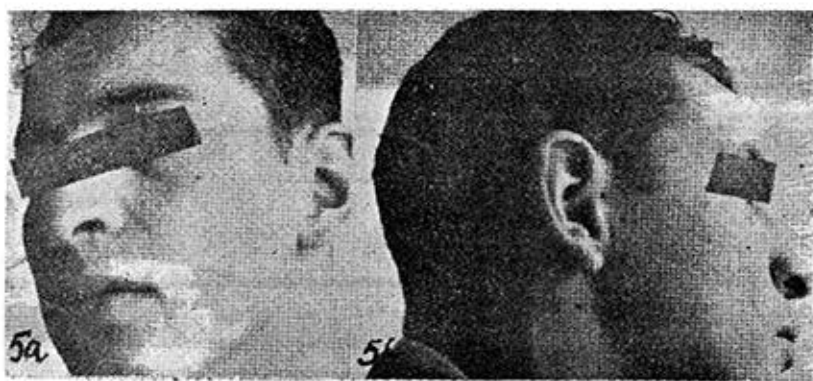
CASO 3.—M. L., varón de 25 años, natural de Lima, mestizo, casado.

Enfermedad actual.—Desde hace dos años, dolores abdominales en la región hipogástrica tipo retortijón, que se acompañan a veces de náuseas y vómitos y otras, además, de deposiciones diarreicas sin moco ni sangre. No acusa flatulencia ni dispepsia a las grasas. Concorre donde un facultativo quien le prescribe apendicectomía. Desde hace 12 años, pigmentaciones pardas alrededor de la boca y en la región malar izquierda, que han aumentado en los últimos años.

Antecedentes.—Padre de 52 años, vivo, presenta pigmentaciones casi exactamente iguales a las del paciente, en tamaño y localización; no sufre molestias abdominales. Madre de 47 años, viva, sana. Dos hermanos de 21 y 23 años, no presentan pigmentaciones ni sufren trastornos abdominales. El paciente tiene un hijo (caso 4) que presenta pigmentación en pabellón auricular izquierdo (fig. 7a). Un tío de 48 años, rama materna, tiene pigmentaciones periorales y sufre estreñimiento y cólicos frecuentes. El paciente se sometió, por prescripción facultativa, sucesivamente, a exámenes radiológicos de vesícula biliar y de estómago y duodeno, con resultados normales. Se le diagnosticó colon irritable.

Examen clínico.—Buen estado general y de nutrición. Cabello negro bien implantado. Alrededor de la boca se aprecian seis pigmentaciones pardo amarillentas de bordes irregulares y del tamaño de una cabeza de alfiler; en región malar izquierda (fig. 5a) una mucho más grande (mayor que un grano de mijo), de bordes no muy nítidos, dos en región malar derecha y otra en región preauricular del mismo lado (fig. 5b).

MANCHAS MELÁNICAS Y DOLICOCOLON



Figs. 5 y 6. Caso 3.
En 5 a, y 52b, pigmentaciones claramente apreciables.
En 6, asa sigmoidea alargada y con varios bucles.
Este paciente es el padre del caso 4.
Más detalles en el texto.

Color del iris negro, pupilas en midriasis, reaccionan bien a la luz y a la acomodación. Pigmentación parda, similar a las anteriores, en el cuello, lado derecho.

Exámenes de laboratorio de rutina y pruebas de floculación, normales.

Examen radiológico.—La enema opaca llena inmediatamente una gran asa sigmoidea que luego de describir una curva ligeramente hacia la iz-

quierda, normal, vuelve hacia la derecha; luego, sobre sí misma, aunque de menor calibre y después, nuevamente hacia la izquierda para sólo entonces continuarse con el descendente, el cual presenta un ángulo esplénico en cañón de escopeta en una extensión de dos cuerpos vertebrales. El transversal no ofrece nada digno de mención, pero cuando la sustancia opaca llega al ascendente se aprecia que este segmento está dilatado (fig. 6). Dolico-sigmoides (Tipo 1 de Kantor¹⁰).

COMENTARIO

Adulto, joven de 25 años, que presenta las pigmentaciones, podemos decir clásicas, las cuales aparecen con carácter evidentemente hereditario dominante (las tienen también el padre y el hijo: ver caso 4 y fig. 11), y que sufre trastornos digestivos que obedecen a un dolico-colon, con lo cual está completo el nuevo síndrome a que se refiere este trabajo.

Al estudiar el caso N° 3, intuimos, por los caracteres de las pigmentaciones y el cuadro clínico, que podía tratarse de un dolico-colon, lo que se vió confirmado con el examen radiológico. Se hizo, pues, por las manchas características, el diagnóstico de la alteración del intestino grueso.

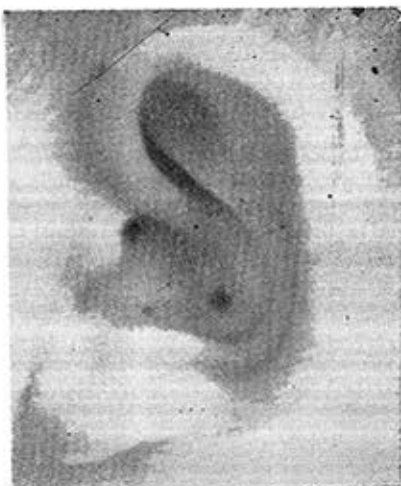
Nos refirió el paciente que un hijo suyo de 2 años y medio, tenía una mancha en la oreja izquierda, y se prestó a que se le examinara. Se descubrió, igualmente, que el chico era portador de un dolico-colon.

Caso 4.—M. A. L., varón, 2½ años, hijo único del anterior, de Lima.

Antecedentes.—Nació a término, parto normal, con peso de 3,500 gr.; caída del cordón a los 7 días; se sentó a los 6 meses y empezó a caminar cumplido un año. Resfríos frecuentes. A los 7 meses, placa eritematosa en el cuello, mejoró con unguento de cortisona. Le aparecen "ronchas" cuando come huevo o carne. No sufre de cólicos, vómitos ni estreñimiento. Buen apetito, sueño normal. Madre de 23 años, sufre de alergia a determinados alimentos. Abuelo paterno, como ya se dijo, presenta pigmentaciones y trastornos intestinales.

A la edad de tres meses le apareció al pequeño una mancha negrusca en el pabellón auricular izquierdo que creció paulatinamente hasta el tamaño actual, de una perla.

Examen clínico.—Buen estado general y de nutrición. Peso 13.2 kilos. Cabello castaño bien implantado. Iris color verde. Reflejo fotomotor y de la acomodación normales. Orejas de conformación normal. En el pabellón izquierdo existe la referida mancha hiperpigmentada, de bordes no muy nítidos (figs. 7a y 7b). No se encuentran otras manchas en mucosa oral, labios ni piel de la cara, pero en el hemiabdomen izquierdo, a 4 cms. por encima del ombligo se nota una algo más pequeña, de color pardo amarillento.



Figs. 7 y 8. Caso 4.—(Hijo del anterior). Obsérvese en 8 c, el colon sigmoideo en la mitad izquierda del cuerpo. En 8 a y 8 b, se aprecian los bucles en sentido contrario, de las inyecciones del ángulo esplénico, el cual en 8 d, aparece como una ampolla. Nótese en esta radiografía, ascendente y ciego en posición normal.

El resto del examen clínico es normal y las determinaciones de laboratorio en sangre y orina no ofrecen nada digno de mención.

Examen Radiológico.—Después de una ampolla algo amplia, la enema baritada pone en evidencia un sigmoídes en hemiabdomen izquierdo, que tiene la dirección del eje longitudinal del cuerpo, y que, a la altura de la segunda lumbar, hace una curva hacia la izquierda y luego continúa hacia abajo hasta cerca del techo del cotilo, para, después de describir una nueva curva, dejar apreciar el descendente también muy lateralizado hacia la izquierda, con ángulo esplénico inmediatamente debajo del diafragma y en cañón de escopeta. La imagen hasta entonces es la que podría dar una transposición de colon (malrotación intestinal)^{11, 12} pero en proyecciones convenientes se nota que hay bucles en sentidos opuestos, hasta llegar al ángulo referido. Por otra parte, la enema progresa hacia el lado derecho, no sin dibujar algo como una ampolla, precisamente en el ángulo mencionado y puede entonces visualizarse el colon ascendente y aun el ciego, en situación normal (fig. 8d). Dolico colon que afecta los segmentos sigmoideo y descendente.

C O M E N T A R I O

El caso presenta, evidentemente, los dos signos asociados y constituiría demostración concluyente del carácter genético de dicha asociación. La imagen del dolicosigmoídes es rara en verdad, y son muy importantes, la orientación, por así decirlo, de los bucles del ángulo esplénico, y el sigmoídes completamente a la izquierda, en dirección que sigue el eje longitudinal del cuerpo. Faltaría demostrar cómo ha influido en este caso la rotación intestinal.

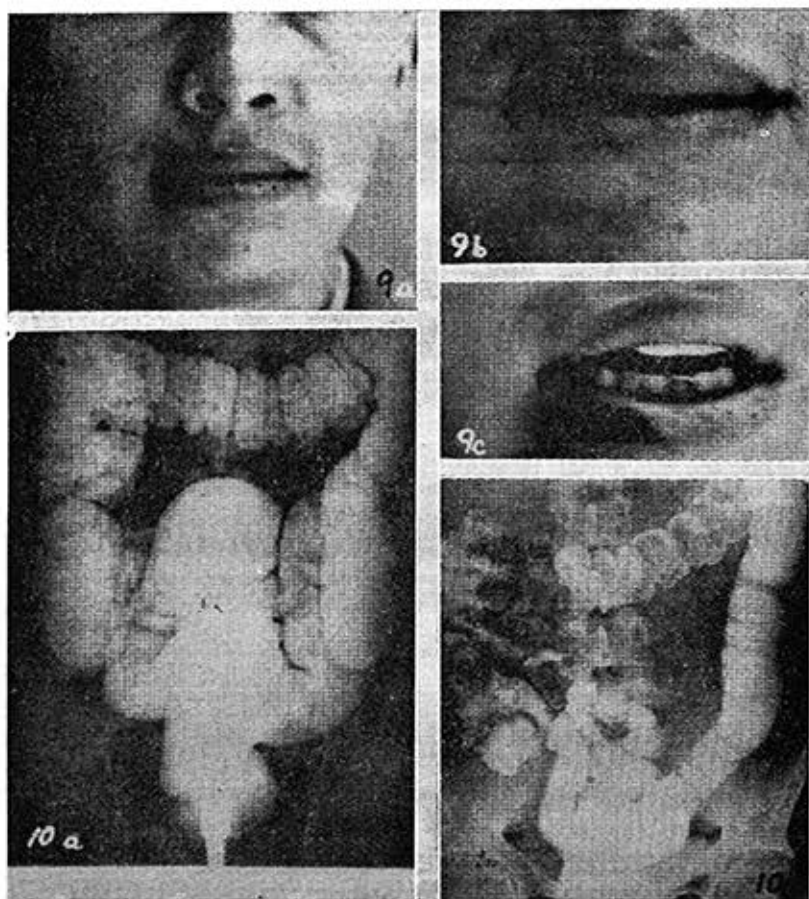
CASO 5.—A. E. P. varón, 24 años, mestizo, soltero, empleado, natural de Pataz, procede de Lima.

Antecedentes.—Padre de 75 años, sufre de estreñimiento; no tiene pigmentaciones. Madre fallecida a los 57, de neoplasia uterina, tampoco las tenía. Siete hermanos (el paciente es el penúltimo), dos de los cuales han fallecido, por accidente y por bronconeumonía respectivamente, no se sabe si tenían pigmentaciones. Uno, de 20 años, presenta pigmentación en la boca; no sufre de estreñimiento ni de trastornos digestivos. Cinco tíos de la rama materna, sin pigmentaciones.

Enfermedad actual.—Desde hace tres años, dolores abdominales tipo retortijón; meteorismo, especialmente post-prandial; estreñimiento pertinaz (deposiciones duras cara 2-4 días, previa ingestión de laxantes); dispepsia a las grasas. Desde su infancia (no precisa la fecha), pigmentaciones de color pardo en mucosa labial y región frontal, dorso de la nariz y mentón. Se le habían practicado exámenes radiológicos de vesícula biliar, de estómago y duodeno, tránsito intestinal y colon con enema opaca sin que haya sido posible descubrir nada patológico, a no ser dolico colon.

MANCHAS MELÁNICAS Y DOLICOCOLON

Examen clínico.—Buen estado general y de nutrición. Cabello negro bien implantado. En la región frontal presenta una pigmentación de color negro, redondeada, de bordes nítidos y del tamaño de un grano de mijo; en el dorso de la nariz, varias pigmentaciones pardo amarillentas, lenticulares, diseminadas; finalmente, en el mentón, parte media, pigmentación lenticular de color pardo oscuro (figs. 9, a, b, c).



Figs. 9 y 10. Caso 5.—Se aprecia el extraordinario desarrollo del sigmoidees en longitud y también en calibre, así como la exagerada elongación del ascendente. (10 b, después de la evacuación).

Iris también de color pardo, pupilas isocóricas, reaccionan normalmente a la luz y a la acomodación. En la mucosa labial inferior, dos pigmentaciones pardo amarillentas del tamaño de una perla, cerca de la comisura derecha.

El resto del examen clínico; examen de orina, hemograma, pruebas de floculación, todo normal.

Examen radiológico.—Las radiografías de colon opacificado, que el paciente nos mostró, permiten apreciar hasta seis bucles del sigmoides. Descendente y transverso, sin mayores alteraciones; ascendente duplicado literalmente desde el ángulo hepático hasta el ciego.

COMENTARIO

Asociación de pigmentaciones características con elongación exagerada del sigmoides y del ascendente. El cuadro clínico es muy sugerente, llama la atención del hecho de que se hayan practicado tantos exámenes sin otro resultado que la revelación del dolico-colon. Desde luego, no se advirtió que le acompañaban manchas hiperpigmentadas.

DISCUSION

De los cinco sujetos que describimos—cuatro varones y una mujer—, que presentan a la vez pigmentaciones y dolico-colon, tres tienen parientes colaterales que también presentan aquellas y los otros dos, padre e hijo, pertenecen a una familia en que tales pigmentaciones aparecen en tres generaciones. En cuanto a la posible presencia del dolico-colon en dichos parientes, nada se puede afirmar a no ser molestias abdominales en algunos, pero es interesante el hecho de que no está demostrado que no lo presenten.

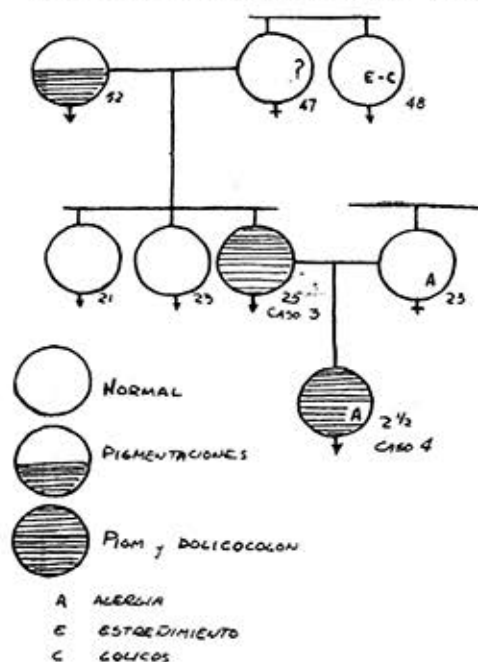
Que se haya confirmado la indicada alteración del intestino grueso en 5 de 9 sujetos en quienes habíamos comprobado las manchas características del Síndrome de Peutz-Jeghers, y no se hayan encontrado signos de pólipos intestinales, que constituyen componente obligado de dicho síndrome en cuatro y sólo se sospechen en uno, nos parece algo más que una coincidencia, tanto más elocuente cuanto que todos los autores^{4,5}, insisten en la normalidad del colon en el SPJ. En otros términos, no creemos que por el simple azar—cuestión que deben dilucidar el análisis estadístico y ulteriores observaciones—pueda explicarse este fenómeno, teniendo en cuenta que si bien el dolico-colon se encuentra en porcentaje relativamente considerable, según los autores en los distintos países—entre nosotros podría calcularse a grosso modo en

10% de la población general¹³—, las manchas se consideran de una rareza extraordinaria. Por otro lado el análisis estadístico de los casos de dolico colon observados en nuestro medio—y lo mismo debe suceder en otros países—, tropieza con el inconveniente de que no se ha descartado en tales casos, la posible presencia de pigmentaciones de piel y mucosas, características, y es lógico suponer, después de las observaciones que contiene éste trabajo, que muchos de ellos pueden tenerlas y han pasado inadvertidas. El caso 5. por ejemplo, tenía en su poder las radiografías con diagnóstico efectuado por un conocido radiólogo.

Los autores nunca se han puesto de acuerdo acerca de si el dolico colon es congénito o adquirido¹⁴, aunque parecen prevalecer ambas posibilidades, y autores hubo entre nosotros, que supusieron era debido al régimen alimenticio rico en celulosa, especialmente entre los indígenas de determinadas regiones de altitud del territorio nacional, lo cual nunca pudo comprobarse¹⁴. Nuestros casos 3 y 4 bastarían para demostrar el carácter congénito.

El Síndrome de Peutz y Jeghers, cuya existencia nadie pone en duda, demuestra que existe relación genética entre manchas melánicas y pólipos intestinales; que éstos son más frecuentes en el delgado y que tienen carácter diferente de la conocida poliposis del colon. Los casos que describimos hablan de que existen las mismas relaciones con el dolico colon y vale para su interpretación, cuanto se ha dicho acerca del SPJ: esto es, que se trataría de herencia mendeliana dominante; que habría un gen pleiotrópico, responsable de ambos caracteres—manchas melánicas y dolico colon—y nó genes, asociados, para cada uno de ellos⁴. Y en cuanto a la evidente presencia de sujetos con uno solo de estos trastornos (manchas o dolico colon), la explicación estribaría (como para la presencia de manchas o pólipos solamente, en el SPJ), en el hecho de que la identidad clínica no significa, identidad genética y, lo mismo que en otros síndrome hereditarios—de Marfan, xantomatosis familiar, enfermedad de von Recklinhausen⁴—, se debería a gran variabilidad en el grado de “expresividad” o “penetración” de los genes en la misma familia, por factores no conocidos. Tratándose del dolico colon, en el síndrome que describimos, uno de tales factores podría ser el régimen alimenticio, a que aludían los autores antes citados, como podrían ser otros factores, infecciosos, dinámicos, y tantos que han sido incriminados por los partidarios del origen adquirido de este trastorno.

Cabría también arguir que lo fueran los pólipos precisamente del SPJ, cuya posibilidad de existencia en el caso 1 no estaría desprovista de fundamento, pero hay que tener en cuenta, para los cuatro



ARBOLE GENEALOGICO de la FAMILIA L

Fig. 11, casos 3 y 4.

residir la importancia, por ahora, de este síndrome, a la manera de lo sucedido, *mutatis mutandis*, con el SPJ; y también en la necesidad de multiplicar las observaciones para comprobar si lo que hemos observado es solamente una forma de un síndrome hasta ahora no descrito, otra de cuyas formas sería el de Peutz-Jeghers.

RESUMEN

Se estudian cinco sujetos, una mujer y cuatro hombres (dos de éstos padre e hijo), en quienes se ha comprobado la presencia de manchas melánicas en piel de la cara, manos o pies, y en mucosa

casos restantes, que no existe síntoma alguno, que haga pensar en dichos pólipos, pues como destacan los autores tantas veces citados⁴, en todos los casos observados se revelaron por los síntomas conocidos a edad temprana, de modo que debemos descartar esa posibilidad, tanto más cuanto que tales tumores benignos suelen inducir intususcepción y nó elongación del intestino^{4, 5, 15}.

Quizá una u otra de las formas a que hacemos referencia, estén en relación con el biotipo, pues nuestros casos, en su mayoría, no pertenecen a la compleción robusta que predomina en el SPJ.

Terminaremos no sin insistir en el hecho de que la simple inspección de la cara de varios pacientes nos ha llevado a la sospecha diagnóstica de dolico-colon, detalle en el cual puede

labial y oral, características del Síndrome de Peutz-Jeghers, y, al mismo tiempo, dolicoceolon.

Se discuten la significación de este nuevo síndrome y sus posibles relaciones con el mencionado, así como también, que en realidad, ambos—el de Peutz-Jeghers y el que aquí se describe—podrían ser manifestaciones de un síndrome más amplio, que relacionaría las manchas melánicas referidas, con alteraciones intestinales, que podrían consistir en poliposis o en dolicoceolon, según los factores en juego.

Se hace referencia al carácter genético de tales manifestaciones; a la importancia del diagnóstico del dolicoceolon por la simple inspección de la cara, y a la necesidad de continuar estas observaciones para una mejor comprensión de tales casos.

S U M M A R Y

This paper deals with five patients (a woman, two men and two children) who presented characteristic skin spots of the so called Peutz-Jeghers Syndrome and who presented no intestinal polyposis but dolicoceolon. The meaning and importance of this new syndrome and its possible relationships to Peutz-Jeghers Syndrome are discussed with special reference to the possible existence of a more wide scope syndrome manifestations of which should be Peutz-Jeghers Syndrome and the heretofore unreported new syndrome.

The genetic implications of and the need for further information about this new syndrome, as well as the importance of accurate diagnosis of dolicoceolon through observation of melanic spots, are briefly discussed.

R E F E R E N C I A S

- 1.—*Dormandy, T. L.*—New Eng. J. Med. 256.1093 - 1141. 1186. (1957).
- 2.—*Touraine, A. et Couder, F.*—S. de Peutz (Lentiginos-Polypose Digestive. An. Dermat et Syph. 5.313. 1945.—b) Lentiginose Periorificielle et Polypose Visceral. Press Med. 54. 405. 1946.
- 3.—*Jeghers, H.*—Pigmentación of Skin. New England J. Med. 231. 88 - 122 - 181. 1944.
- 4.—*Jeghers, H., Mc Kusick, V. A. and Katz, K. H.*—Generalized Intestinal Polyposis and Melanin spots of the oral mucosa, lips and digits. New England J. Med. 33. 492 (jun. 13) 1959.

TISNADO MUÑOZ Y NORIEGA

- 5.—*Katzen, M. et al., Glyn-Thomas, R., Barrkman, M. F. and Leonsins, A. J.*
—The Peutz Syndrome: Report of an Affected Family. *Sud Afr. Med. J.*
33. 492 (jun. 13). 1959.
- 6.—*Tisnado Muñoz, S. y Noriega, E.*—Síndrome de Franceschetti y sus
causas. A propósito de dos casos. *Comunic. Soc. Per. Pediat.* 1959.
A publicarse en *Rev. Per. Pediatría*.
- 7.—*Tisnado Muñoz, S. aq.*—Atresia del Duodeno. *Rev. Méd. Per.* XXII.
523. 1957. b).—Síndrome de Kartagener. *Comunic. Soc. P. Pediatría*
Inédito. 1952. c).—Síndrome de Klippel-Feil. *Rev. Per. Pediat.* XI. 129.
1952. d).—Malformaciones del Aparato Urinario. *Rev. Vier. Méd.* Lima
VII. 134. 1956. e).—Diagnóstico del Quiste del Colédoco. Observaciones
a propósito de 5 casos. *Arch. Pediat. Uruguay.* XXX. 333 (Junio) 1959.
- 9.—*Siemens, H. W.* Citado por (4).
- 10.—*Kantor.* Citado por Bockus. *Gastroenterología*.
- 11.—*Lozoya, J.*—Cuadros patológicos abdominales quirúrgicos producidos por
malformaciones congénitas del peritoneo. *Rev. Española de Pediatría.*
9. 397 (Nº 50) (marzo-abril) 1953.
- 12.—*Caffey, J.*—*Pediatric X Ray Diagnosis.* 2nd. Ed. The Year Book Pub. 1950.
- 13.—*Bazán, C., Parodi, A., Holgado, A., y Morán, M.*—Dolicocolon en la in-
fancia. *Rev. Per. Pediat.* XV. 1. 1956.
- 14.—*Barandiaran.* citado por (13).
- 15.—*Tisnado Muñoz, S.*—Diagnóstico de los Tumores Abdominales. IV Con-
greso Centroamericano de Pediat. Tegucigalpa, 1958. *Rev. Per. Pediat.* 17.
(Enero-Junio) 1959.