

Niño de 7 años con invaginación intestinal, ¿buscamos algo más?

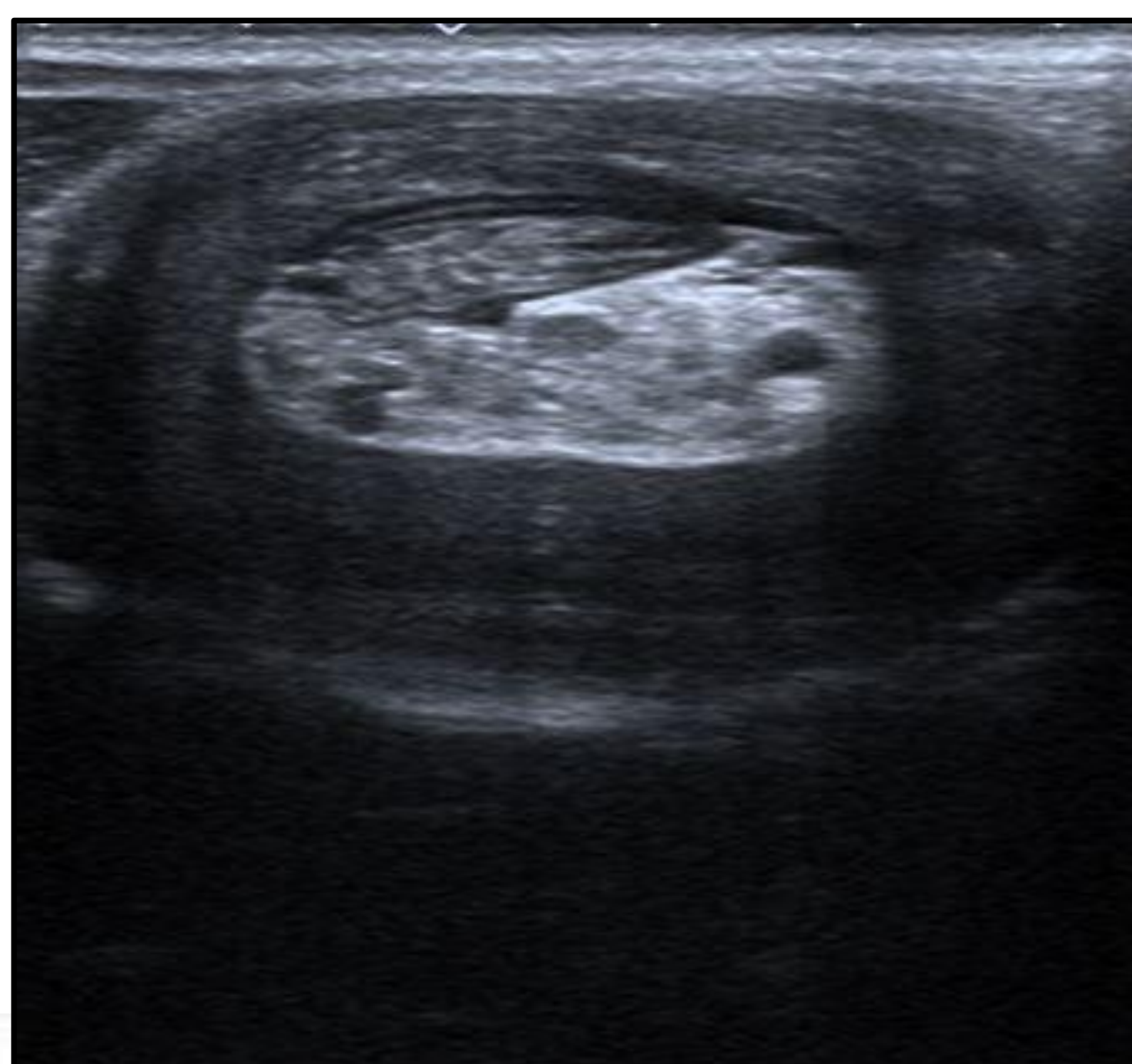
Romera Guarner, Irene(1); Bragado López, Sara(2); Balmaseda Serrano, Elena(2); Hernández Berto, Tomás(2); Tercero Baidez, Pedro(1); Carrascosa Rabadan, Pilar(1); Pellicer Viudes, Cristina(1); González Fajardo, Natalia (1); Del Pozo Carlavilla, María(2)
1.Médico residente/2.Médico adjunto
Complejo Hospitalario Universitario, Albacete

Introducción

- ✓ El dolor abdominal, es uno de los motivos de consulta más frecuentes en pediatría.
- ✓ La invaginación intestinal es una causa frecuente de obstrucción y dolor abdominal, mayoritariamente idiopática, que afecta a menores de 2 años. En el 2-8% de los casos, existen factores anatómicos causales, algunas características clínicas deben hacernos sospecharlos.

Caso clínico

- ✓ Niño de 7 años acude a urgencias por **dolor abdominal, intermitente** de predominio periumbilical de 3 semanas de evolución con empeoramiento reciente. Asocia náuseas sin vómitos ni diarrea. Afebril.
- ✓ A la **exploración**, presenta abdomen **doloroso en zona periumbilical** derecha palpándose **masa** y destacan **efélides en labio y mucosa** labial inferior. Se solicita **ecografía abdominal** identificando **invaginación intestinal** ileocólica.
- ✓ Se interviene de forma urgente encontrando tumoración endoluminal en ángulo de Treitz que se reseca, objetivándose en **estudio anatomopatológico, pólipos característicos del síndrome de Peutz-Jeghers (SPJ)**.
- ✓ Ante estos hallazgos, se solicita estudio genético dirigido.



Conclusiones

- ✓ La invaginación intestinal es una urgencia médica. La localización o edad atípica debe hacernos sospechar causas locales.
- ✓ El SPJ, es un trastorno caracterizado por la presencia de pólipos principalmente gastrointestinales y, en menor frecuencia, extradigestivos, así como lesiones hiperpigmentadas cutáneo-mucosas.
- ✓ Tiene **herencia autosómica dominante** originada por la mutación en el gen supresor de tumores **SKT11/LBK1**.
- ✓ Las lesiones hiperpigmentadas (95% de los pacientes), sobre todo a nivel perioral y bucal, suelen aparecer en la infancia y desaparecer en edad adulta. Son muy típicas de este síndrome, aunque **no patognomónicas**.
- ✓ La anatomía patológica de los pólipos es característica, con un componente epitelial elongado, dilatación de las glándulas quísticas y arborización del músculo liso. Pueden ser asintomáticos. Cuando presentan clínica, lo más frecuente es en forma de invaginación intestinal o rectorragia.
- ✓ **Criterios diagnósticos:** dos o más pólipos de características típicas; historia familiar y pólipos típicos; pigmentación mucocutánea y antecedentes familiares o hiperpigmentación mucocutánea y pólipos característicos. El estudio genético predictivo se realizará en niños a partir de 3 años de edad con antecedentes familiares.
- ✓ Seguimiento endoscópico a partir de los 8 años en asintomáticos o antes si síntomas y repetir control según el número de pólipos. Si pólipos >15 mm, se aconseja polipectomía.
- ✓ Existe mayor riesgo de tumores malignos en adultos (mama, páncreas, colorrectal); en pediatría es raro aunque pueden presentar tumores de cordones sexuales.