Revista Científica Brasileira de Saúde e Medicina (RBMED)
(Brazilian Scientific Journal of Health and Medicine) ISSN-e 3086-2477
V.1. N. 1 | 2026

Síndrome de Peutz-Jeghers e Transformação Maligna: Relato de Caso de Adenocarcinoma Gástrico e Colorretal Sincrônico

Peutz-Jeghers Syndrome and Malignant Transformation: Case Report of Synchronous Gastric and Colorectal Adenocarcinoma

Odair Machado Vaz
Giovana dos Santos Couto
Leandro Moraes Costa
Rubem Alves da Silva Neto
Rubem Alves da Silva Júnior
Universidade Federal do Amazonas, Manaus-AM.
Hospital Universitário Getúlio Vargas, Manaus-AM.

Resumo

Introdução: A Síndrome de Peutz-Jeghers (SPJ) é uma condição genética rara de herança autossômica dominante, caracterizada por pólipos hamartomatosos gastrointestinais e pigmentação mucocutânea característica[1]. **Relato do Caso:** Paciente masculino, J. K. L., 63 anos, com diagnóstico prévio de SPJ, apresentou melena progressiva desde dezembro de 2024, associada à anemia grave (hemoglobina 3 g/dL) e à perda ponderal de 7 kg em três meses. A colonoscopia revelou polipose colônica, com pólipos hamartomatosos com displasia de alto grau no ceco e no cólon sigmoide, além de adenocarcinoma no cólon sigmoide. A endoscopia digestiva alta demonstrou lesão gástrica ulcerada e a tomografia computadorizada evidenciou tumores gástricos e colônicos sincrônicos. O paciente foi submetido a gastrectomia total e retossigmoidectomia oncológica, evoluindo satisfatoriamente após reabordagem cirúrgica por evisceração. **Discussão:** A SPJ confere risco cumulativo de neoplasia superior a 90% ao longo da vida, exigindo vigilância endoscópica sistemática desde a adolescência. O caso ilustra a evolução de pólipos hamartomatosos para adenocarcinoma, reforçando a necessidade de rastreamento e de uma abordagem multidisciplinar. **Conclusão:** A vigilância endoscópica precoce e regular é fundamental na SPJ para a detecção e o tratamento oportunos de lesões pré-malignas e malignas.
Palavras-chave: Síndrome de Peutz-Jeghers; Neoplasias Gastrointestinais; Adenocarcinoma; Pólipos Hamartomatosos; Vigilância Endoscópica.

Abstract

Introduction: Peutz-Jeghers Syndrome (PJS) is a rare genetic condition of autosomal dominant inheritance, characterized by gastrointestinal hamartomatous polyps and characteristic mucocutaneous pigmentation1. Case Report: A male patient, J. K. L., 63 years old, with a previous diagnosis of PJS, presented progressive melena since December 2024, associated with severe anemia (hemoglobin 3 g/dL) and weight loss of 7 kg in three months. Colonoscopy revealed colonic polyposis with hamartomatous polyps, high-grade dysplasia in the cecum and sigmoid colon, and adenocarcinoma in the sigmoid colon. Upper digestive endoscopy showed an ulcerated gastric lesion, and computed tomography showed a synchronous gastric and colonic tumor. The patient underwent total gastrectomy and rectosigmoidectomy, evolving satisfactorily after surgical reapproach by evisceration. Discussion: PJ confers a cumulative risk of neoplasia greater than 90% throughout life, requiring systematic endoscopic surveillance since adolescence. The case illustrates the evolution from hamartomatous polyps to adenocarcinoma, reinforcing the need for screening and a multidisciplinary approach. Conclusion: Early and regular endoscopic surveillance is essential in JTS for the timely detection and treatment of premalignant and malignant lesions.
Keywords: *Peutz-Jeghers syndrome; Gastrointestinal Neoplasms; Adenocarcinoma; Hamartomatous polyps; Endoscopic surveillance.*

INTRODUÇÃO

A Síndrome de Peutz-Jeghers (SPJ) é uma desordem autossômica dominante rara, com prevalência estimada entre 1:8.300 e 1:200.000 nascimentos, caracterizada pela tríade clássica: pigmentação mucocutânea melanocítica, pólipos hamartomatosos gastrointestinais e predisposição ao desenvolvimento de neoplasias[1]. A condição resulta de mutações no gene STK11 (também denominado LKB1), localizado no cromossomo 19p13.3, que codifica uma quinase de serina/treonina envolvida na regulação do metabolismo celular, da polaridade e da proliferação[2].

Embora os pólipos hamartomatosos sejam classicamente considerados lesões benignas, pacientes com SPJ apresentam risco cumulativo de câncer superior a 90% até os 70 anos de idade[1]. As neoplasias mais frequentes incluem câncer colorretal (20-30%), gástrico (5-10%), pancreático (10-30%), mamário (45-50% em mulheres) e tumores genitais[3,4]. A transformação maligna de pólipos hamartomatosos, embora incomum, constitui uma via reconhecida de carcinogênese nesta população. O presente relato descreve um caso de SPJ que evoluiu para adenocarcinoma colorretal sincrônico, ilustrando a importância da vigilância endoscópica sistemática e da abordagem cirúrgica oportuna.

RELATO DO CASO

Apresentação do Paciente

Paciente masculino, 63 anos, com diagnóstico prévio de Síndrome de Peutz-Jeghers, procurou atendimento médico em dezembro de 2024 apresentando quadro de melena associada a astenia, anemia e perda ponderal de 7 kg em três meses. O paciente relatava histórico familiar positivo para SPJ em 2 irmãos, ambos com acompanhamento endoscópico irregular.

Antecedentes Cirúrgicos

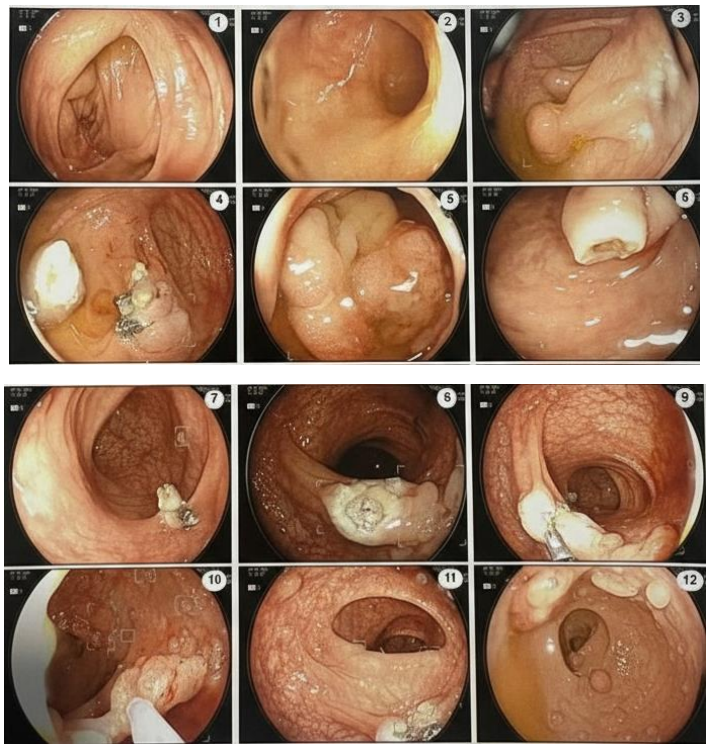
Em 1984, o paciente foi submetido a laparotomia exploradora por quadro de dor abdominal aguda, sem achados cirúrgicos significativos. Devido à persistência da sintomatologia, nova abordagem cirúrgica foi realizada 20 dias após a mesma internação, evidenciando perfuração intestinal, que culminou em enterectomia segmentar com anastomose primária. O seguimento pós-operatório é desconhecido, embora o paciente relate tê-lo, não havendo registros detalhados disponíveis.

História Clínica Atual

Em abril de 2025, o paciente apresentou sangramento digestivo e episódios de síncope, sendo admitido no pronto-socorro com síndrome anêmica grave. Exames laboratoriais revelaram hemoglobina de 3 g/dL, hematócrito de 10%, volume corpuscular médio de 65 fL e ferritina sérica de 5 ng/mL, caracterizando anemia ferropriva grave secundária à perda sanguínea crônica. O paciente foi submetido à transfusão sanguínea com reposição de concentrado de hemácias e de ferro endovenoso, evoluindo com melhora do quadro clínico, sendo encaminhado para a realização de exames de imagem e de endoscopia digestiva alta e baixa na mesma internação.

Achados Endoscópicos e de Imagem

A colonoscopia foi realizada em regime de urgência e evidenciou polipose colônica difusa, com múltiplos pólipos hamartomatosos distribuídos ao longo do cólon. Biópsias de lesões no ceco e no cólon sigmoide revelaram displasia de alto grau. Adicionalmente, observou-se lesão vegetante no cólon sigmoide, com características endoscópicas sugestivas de malignidade (biópsia realizada).



O estudo anatomopatológico da biópsia colônica confirmou adenocarcinoma moderadamente diferenciado no cólon sigmoide, com áreas de transição entre pólipos hamartomatosos com displasia de alto grau e adenocarcinoma invasivo.

Endoscopia digestiva alta evidenciou lesão ulcerada de aproximadamente **3 cm** no corpo gástrico, com bordos elevados e fundo fibrinoso, cuja biópsia demonstrou processo inflamatório crônico com áreas de metaplasia intestinal, sem sinais de malignidade na amostra analisada.

Tomografia computadorizada de abdome com contraste intravenoso revelou espessamento parietal gástrico focal e lesão hepática hipodensa no segmento VI, sugerindo tumores gástrico e colônico sincrônicos, com possível metástase hepática.

Diagnóstico Diferencial

O diagnóstico diferencial incluiu:
Polipose adenomatosa familiar (PAF): descartada pela presença de pólipos hamartomatosos e de pigmentação mucocutânea característica.

- Síndrome de Cowden: excluída devido à ausência de manifestações cutâneas características e de critérios diagnósticos.
- Polipose juvenil: diferenciada pelo padrão histológico dos pólipos e pela história familiar.
- Câncer colorretal esporádico: diagnóstico menos provável dado o contexto sindrômico.

Conduta e Evolução

O paciente foi submetido a gastrectomia total com linfadenectomia D2 e retossigmoidectomia oncológica com anastomose primária. O procedimento transcorreu sem intercorrências intraoperatórias. No sétimo dia pós-operatório, evoluiu com evisceração abdominal, sendo submetido a reabordagem cirúrgica para ressutura da parede abdominal com técnica de *mass closure*.

A evolução pós-operatória foi satisfatória, com alta hospitalar no 11º dia pós-operatório e, atualmente, permanece em seguimento ambulatorial com equipe multidisciplinar, incluindo gastroenterologia, oncologia clínica e cirurgia do aparelho digestivo.

Anatomopatológico Definitivo

A peça cirúrgica revelou:

- Cólon sigmoide: Pólipo hiperplásico. Ausência de malignidade no material avaliado
- Estômago: Adenocarcinoma gástrico, do tipo intestinal, tubular, moderadamente diferenciado. Ultrapassando a muscular própria, sem invasão vascular ou perineural, com margens cirúrgicas não comprometidas. Identificados 23 linfonodos, dos quais 3 apresentaram comprometimento tumoral (pT3 pN2 pMx)

Exame imuno-histoquímico – Cólon Sigmóide

Adenocarcinoma com resultado imuno-histoquímico indicativo de estabilidade microssatélite: MMR-PROFICIENTE (MMR-P)

DISCUSSÃO

A SPJ representa uma das síndromes de polipose hamartomatosa com maior potencial de malignização, conferindo risco cumulativo de câncer estimado em 85-93% até os 70 anos de idade[3,4]. A transformação maligna segue o modelo clássico de sequência pólipo-câncer, embora a progressão de pólipos hamartomatosos para adenocarcinoma possa ocorrer de forma mais acelerada do que a observada em pólipos adenomatosos esporádicos.

No caso apresentado, a evolução de pólipos hamartomatosos com displasia de alto grau para adenocarcinoma colônico confirma o potencial oncogênico da SPJ. A presença de lesão gástrica ulcerada e de tumor gástrico-colônico sincrônico reforça a necessidade de investigação abrangente em pacientes com SPJ, dado o risco aumentado de neoplasias em múltiplos sítios anatômicos[5].

A história familiar positiva para SPJ em parentes de primeiro grau é observada em aproximadamente 50% dos casos, o que é consistente com o padrão de herança autossômica dominante. A identificação de mutações no gene STK11 permite o diagnóstico molecular e aconselhamento genético para familiares[1,2].

Diretrizes internacionais recomendam rastreamento endoscópico sistemático a partir da adolescência ou antes, se sintomático, incluindo:

- Colonoscopia a cada 2-3 anos.
- Endoscopia digestiva alta a cada 2-3 anos.

- Ressonância magnética de abdome ou ultrassonografia endoscópica para avaliação pancreática.
- Mamografia anual a partir dos 25 anos (mulheres).
- Ultrassonografia ginecológica anual[6].

A abordagem cirúrgica está indicada para pólipos sintomáticos com diâmetro superior a 1,5 cm ou com características endoscópicas sugestivas de malignidade. Enterectomias segmentares ou ressecções colorretais podem ser necessárias em casos de complicações (intussuscepção, sangramento, transformação maligna)[7].

O caso ilustra a importância da vigilância endoscópica rigorosa em pacientes com SPJ, permitindo a detecção precoce de lesões pré-malignas e o tratamento oportuno de neoplasias. A evolução favorável após abordagem cirúrgica ampla ressalta a relevância de condutas multidisciplinares nesta população de risco elevado.

CONCLUSÃO

A síndrome de Peutz-Jeghers requer rastreamento precoce e regular devido ao alto risco cumulativo de malignização[1,2]. O presente relato demonstra a evolução de pólipos hamartomatosos para adenocarcinoma colorretal, reforçando a necessidade de vigilância endoscópica sistemática desde a adolescência e de abordagem cirúrgica oportuna. A história familiar positiva reforça o componente genético e a importância do aconselhamento genético para os familiares. A evolução favorável no pós-operatório destaca a importância de condutas multidisciplinares em pacientes com SPJ.

REFERÊNCIAS

1. McGarrity TJ, Amos CI, Baker MJ. Peutz-Jeghers Syndrome. In: Adam MP, Everman DB, Mirzaa GM, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1999-2024. [citado 2025 mar. 10]. Disponível em: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1266/
2. Hearle N, Schumacher V, Menko FH, et al. Frequency and spectrum of cancers in the Peutz-Jeghers syndrome. Clin Cancer Res. 2006;12(10):3209-15. doi:10.1158/1078-0432.CCR-06-0083
3. Beggs AD, Latchford AR, Vasen HF, et al. Peutz-Jeghers syndrome: a systematic review and recommendations for management. Gut. 2010;59(7):975-86. doi:10.1136/gut.2009.198499
4. Van Lier MG, Westerman AM, Wagner A, et al. High cancer risk and increased mortality in patients with Peutz-Jeghers syndrome. Gut. 2011;60(2):141-7. doi:10.1136/gut.2010.223750

5. Giardiello FM, Trimbath JD. Peutz-Jeghers syndrome and management recommendations. Clin Gastroenterol Hepatol. 2006;4(4):408-15. doi:10.1016/j.cgh.2005.12.008
6. National Comprehensive Cancer Network. NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology: Genetic/Familial High-Risk Assessment: Colorectal. Version 2.2024.
7. Latchford AR, Phillips RKS. Peutz-Jeghers syndrome: the current management dilemmas. Tech Coloproctol. 2009;13(2):109-10. doi:10.1007/s10151-009-0481-8