Machine Translated by Google

Revista Científica Brasileña de Salud y Medicina (RBMED)
(Revista Científica Brasileña de Salud y Medicina) ISSN-e 3086-2477
Vol. 1, Núm. 1 | 2026

Síndrome de Peutz-Jeghers y transformación maligna: informe de un caso de Adenocarcinoma gástrico y colorrectal sincrónico

Síndrome de Peutz-Jeghers y transformación maligna: informe de caso de sincrónica Adenocarcinoma gástrico y colorrectal

Odair Machado Vaz
Giovana dos Santos Couto
Leandro Moraes Costa
Rubem Alves da Silva Neto
Rubem Alves da Silva Júnior
Universidad Federal de Amazonas, Manaus-AM.
Hospital Universitario Getúlio Vargas, Manaos-AM.

Resumen

Introducción: El síndrome de Peutz-Jeghers (SPJ) es un trastorno genético autosómico dominante poco frecuente caracterizado por pólipos hamartomatosos gastrointestinales y pigmentación mucocutánea característica.1 Presentación del caso : Un paciente varón de 63 años, JKL, con diagnóstico previo de SPJ, presentó melena progresiva desde diciembre de 2024, asociada a anemia grave (hemoglobina 3 g/dL) y una pérdida de peso de 7 kg en tres meses. La colonoscopia reveló poliposis colónica, con pólipos hamartomatosos con displasia de alto grado en el ciego y el colon sigmoide, así como adenocarcinoma en el colon sigmoide. La endoscopia digestiva alta demostró una lesión gástrica ulcerada, y la tomografía computarizada mostró tumores gástricos y colónicos sincrónicos. El paciente se sometió a gastrectomía total y rectosigmoidectomía oncológica, con recuperación satisfactoria después de la reintervención quirúrgica mediante evisceración. Discusión: El síndrome de Pilates (SP) confiere un riesgo acumulativo de neoplasia superior al 90 % a lo largo de la vida, lo que requiere vigilancia endoscópica sistemática desde la adolescencia. Este caso ilustra la evolución de pólipos hamartomatosos a adenocarcinoma, lo que refuerza la necesidad de cribado y un enfoque multidisciplinario. Conclusión: La vigilancia endoscópica temprana y regular es fundamental en el SP para la detección y el tratamiento oportunos de lesiones premalignas y malignas.
Palabras clave: Síndrome de Peutz-Jeghers; Neoplasias gastrointestinales; Adenocarcinoma; Pólipos hamartomatosos; Vigilancia endoscópica.

Abstracto

Introducción: El síndrome de Peutz-Jeghers (SPJ) es una enfermedad genética rara de herencia autosómica dominante, caracterizada por pólipos hamartomatosos gastrointestinales y pigmentación mucocutánea característica1. Presentación del caso: Un paciente varón, JKL, de 63 años, con diagnóstico previo de SPJ, presentó melena progresiva desde diciembre de 2024, asociada a anemia grave (hemoglobina 3 g/dL) y pérdida de peso de 7 kg en tres meses. La colonoscopia reveló poliposis colónica con pólipos hamartomatosos, displasia de alto grado en el ciego y el colon sigmoide, y
Adenocarcinoma en el colon sigmoide. La endoscopia digestiva alta mostró una lesión gástrica ulcerada, y la tomografía computarizada mostró un tumor gástrico y colónico sincrónico. El paciente se sometió a gastrectomía total y rectosigmoidectomía, evolucionando satisfactoriamente después del reintervención quirúrgica por evisceración. Discusión: El síndrome de Peutz-Jeghers (SPJ) confiere un riesgo acumulativo de neoplasia superior al 90% a lo largo de la vida, lo que requiere vigilancia endoscópica sistemática desde la adolescencia. El caso ilustra la evolución de pólipos hamartomatosos a adenocarcinoma, reforzando la necesidad de cribado y un enfoque multidisciplinario. Conclusión: La vigilancia endoscópica temprana y regular es esencial en el SPJ para la detección y el tratamiento oportunos de lesiones premalignas y malignas.
Palabras clave: Síndrome de Peutz-Jeghers; Neoplasias gastrointestinales; Adenocarcinoma; Pólipos hamartomatosos; Vigilancia endoscópica.

Machine Translated by Google

Revista Científica Brasileña de Salud y Medicina (RBMED)
(Revista Científica Brasileña de Salud y Medicina) ISSN-e 3086-2477
Vol. 1, Núm. 1 | 2026

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Peutz-Jeghers (SPJ) es un trastorno autosómico dominante poco frecuente, con Prevalencia estimada entre 1:8.300 y 1:200.000 nacimientos, caracterizada por la tríada clásica: pigmentación melanocítica mucocutánea, pólipos hamartomatosos gastrointestinales y predisposición al desarrollo de neoplasias1 . Esta afección es consecuencia de mutaciones en el gen. STK11 (también llamado LKB1), ubicado en el cromosoma 19p13.3, que codifica para un serina/treonina quinasa involucrada en la regulación del metabolismo celular, la polaridad y proliferación2 .

Aunque los pólipos hamartomatosos se consideran clásicamente lesiones benignas, Los pacientes con SPJ tienen un riesgo acumulado de cáncer superior al 90% a los 70 años.¹ Las neoplasias más frecuentes incluyen cáncer colorrectal (20-30%), cáncer gástrico (5-10%), cáncer de páncreas (10-30%), cáncer de mama (45-50% en mujeres) y tumores genitales^{3,4}. La transformación La transformación maligna de los pólipos hamartomatosos, aunque poco común, constituye una vía reconocida de Carcinogénesis en esta población. Este informe describe un caso de SPJ que evolucionó a Adenocarcinoma colorrectal sincrónico, que ilustra la importancia de la vigilancia endoscópica. Enfoque quirúrgico sistemático y oportuno.

INFORME DEL CASO

Presentación del paciente

Paciente varón, de 63 años, con diagnóstico previo de síndrome de Peutz-Jeghers, En diciembre de 2024, buscó atención médica presentando melena asociada. El paciente presentaba astenia, anemia y una pérdida de peso de 7 kg en tres meses. El paciente refirió antecedentes familiares de la enfermedad. Dos hermanos dieron positivo para SPJ, ambos con seguimiento endoscópico irregular.

Historial quirúrgico

En 1984, el paciente fue sometido a una laparotomía exploratoria debido al dolor. Dolor abdominal agudo, sin hallazgos quirúrgicos significativos. Debido a la persistencia de En cuanto a los síntomas, se realizó una nueva intervención quirúrgica 20 días después de la misma hospitalización. Se observó una perforación intestinal, que culminó en una enterectomía segmentaria con anastomosis. primaria. Se desconoce el seguimiento postoperatorio, aunque el paciente informa haberlo tenido, no Se dispone de registros detallados.

Machine Translated by Google

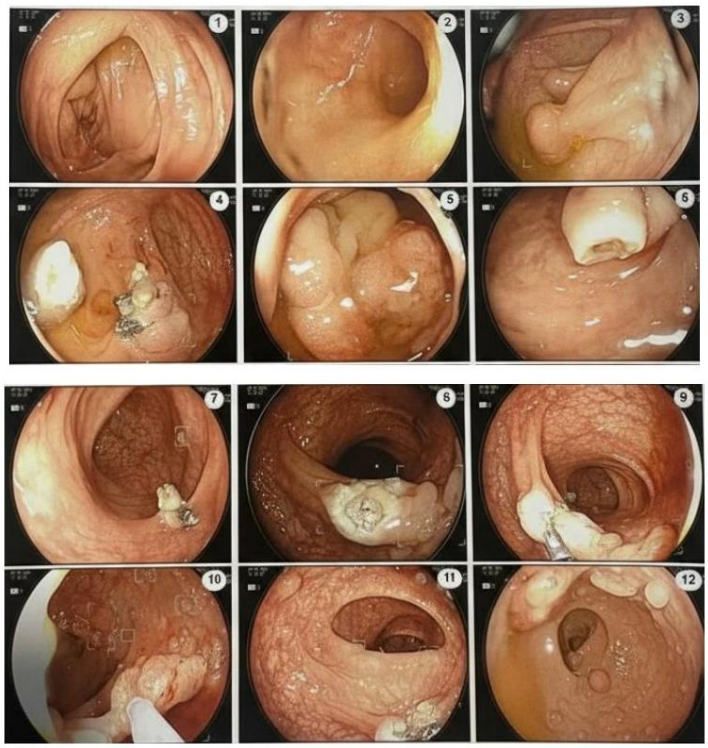
Revista Científica Brasileña de Salud y Medicina (RBMED)
(Revista Científica Brasileña de Salud y Medicina) ISSN-e 3086-2477
Vol. 1, Núm. 1 | 2026

Historial médico actual

En abril de 2025, el paciente presentó hemorragia gastrointestinal y episodios de síncope.
Ingresar en urgencias con anemia grave. Pruebas de laboratorio
Los análisis revelaron un nivel de hemoglobina de 3 g/dL, un hematocrito del 10% y un volumen corpuscular medio de 65 fL.
Ferritina sérica de 5 ng/mL, que caracteriza una anemia ferropénica grave secundaria a la pérdida de hierro.
Trastorno sanguíneo crónico. El paciente se sometió a una transfusión de sangre para reemplazar
La administración de concentrado de glóbulos rojos y hierro intravenoso produjo una mejoría en el cuadro clínico.
ser remitido para pruebas de imagen y endoscopia digestiva alta y
baja durante la misma hospitalización.

Hallazgos endoscópicos y de imagen

La colonoscopia se realizó de urgencia y reveló poliposis colónica.
Difuso, con múltiples pólipos hamartomatosos distribuidos por todo el colon. Biopsias de
Las lesiones en el ciego y el colon sigmoide revelaron displasia de alto grado. Además,
Se observó una lesión vegetante en el colon sigmoide, con características endoscópicas sugestivas.
de malignidad (biopsia realizada).



Machine Translated by Google

Revista Científica Brasileña de Salud y Medicina (RBMED)
(Revista Científica Brasileña de Salud y Medicina) ISSN-e 3086-2477
Vol. 1, Núm. 1 | 2026

El estudio anatomopatológico de la biopsia de colon confirmó el adenocarcinoma. moderadamente diferenciado en el colon sigmoide, con áreas de transición entre pólipos. Tumores hamartomatosos con displasia de alto grado y adenocarcinoma invasivo.

La endoscopia digestiva alta reveló una lesión ulcerada de aproximadamente 3 cm en el Cuerpo gástrico, con bordes elevados y base fibrinosa, cuya biopsia demostró un proceso Lesión inflamatoria crónica con áreas de metaplasia intestinal, sin signos de malignidad en la muestra. analizado.

La tomografía computarizada abdominal con contraste intravenoso reveló Engrosamiento focal de la pared gástrica y lesión hepática hipodensa en el segmento VI, lo que sugiere Tumores gástricos y colónicos sincrónicos, con posible metástasis hepática.

Diagnóstico diferencial

El diagnóstico diferencial incluyó:
Poliposis adenomatosa familiar (PAF): descartada por la presencia de pólipos hamartomatosos y pigmentación mucocutánea característica.

- Síndrome de Cowden: descartado debido a la ausencia de manifestaciones cutáneas. características y criterios diagnósticos.
- Poliposis juvenil: se diferencia por el patrón histológico de los pólipos y por los antecedentes. familiar.
- Cáncer colorrectal esporádico: diagnóstico menos probable dado el contexto sindrómico.

Conducta y evolución

El paciente se sometió a una gastrectomía total con linfadenectomía D2 y Rectosigmoidectomía oncológica con anastomosis primaria. El procedimiento se realizó sin incidentes. Complicaciones intraoperatorias. Al séptimo día postoperatorio, se produjo una evisceración. abdominal, sometiéndose a reintervención quirúrgica para resuturar la pared abdominal con Técnica de cierre masivo .

La recuperación postoperatoria fue satisfactoria, y el alta hospitalaria se produjo al undécimo día después de la operación. y actualmente permanece bajo seguimiento ambulatorio con un equipo multidisciplinario, que incluye: Gastroenterología, oncología clínica y cirugía del tracto digestivo.

Machine Translated by Google

Revista Científica Brasileña de Salud y Medicina (RBMED)
(Revista Científica Brasileña de Salud y Medicina) ISSN-e 3086-2477
Vol. 1, Núm. 1 | 2026

Examen anatomopatológico definitivo

La muestra quirúrgica reveló:

- Colon sigmoide: Pólipo hiperplásico. Ausencia de malignidad en el material evaluado.
- Estómago: Adenocarcinoma gástrico, tipo intestinal, tubular, moderadamente diferenciado. Yendo más allá de la muscular propia, sin invasión vascular o perineural, con márgenes quirúrgicos intactos. Se identificaron 23 ganglios linfáticos, de los cuales 3 Presentaba afectación tumoral (pT3 pN2 pMx)

Examen inmunohistoquímico – Colon sigmoide

Adenocarcinoma con resultados inmunohistoquímicos indicativos de estabilidad. microsatélite: MMR-PROFICIENT (MMR-P)

DISCUSIÓN

La SPJ representa uno de los síndromes de poliposis hamartomatosa con mayor potencial de malignidad, lo que confiere un riesgo acumulativo de cáncer estimado entre el 85% y el 93% a los 70 años. edad3,4. La transformación maligna sigue el modelo clásico de secuencia pólipo-cáncer, aunque la progresión de los pólipos hamartomatosos a adenocarcinoma puede ocurrir de una manera más acelerada que la observada en los pólipos adenomatosos esporádicos.

En el caso presentado, se observa la evolución de pólipos hamartomatosos con displasia de alto grado. La presencia de lesiones en el adenocarcinoma de colon confirma el potencial oncogénico del SPJ. La úlcera gástrica y el tumor gástrico-colónico sincrónico refuerzan la necesidad de realizar investigaciones. Es fundamental un enfoque integral en pacientes con SPJ, dado el mayor riesgo de neoplasias en múltiples localizaciones. anatómico5 .

Se observa un historial familiar positivo de SPJ en parientes de primer grado en Aproximadamente el 50% de los casos, lo cual es consistente con el patrón de herencia autosómica. dominante. La identificación de mutaciones en el gen STK11 permite el diagnóstico molecular y el asesoramiento genético para los miembros de la familia1,2 .

Las directrices internacionales recomiendan un cribado endoscópico sistemático a partir de adolescencia o antes, si presenta síntomas, incluyendo:

- Colonoscopia cada 2-3 años.
- Endoscopia digestiva alta cada 2-3 años.

Machine Translated by Google

- Resonancia magnética abdominal o ecografía endoscópica para evaluación.

  pancreático.
- Mamografías anuales a partir de los 25 años (para mujeres).
- Ecografía ginecológica anual6 .

La intervención quirúrgica está indicada para pólipos sintomáticos con un diámetro mayor que...
1,5 cm o con características endoscópicas sugestivas de malignidad. Enterectomías
En casos de complicaciones, pueden ser necesarias resecciones segmentarias o colorrectales.
(intususcepción, hemorragia, transformación maligna)7 .

Este caso ilustra la importancia de una vigilancia endoscópica rigurosa en pacientes con SPJ.
lo que permite la detección precoz de lesiones premalignas y el tratamiento oportuno de las neoplasias.
El resultado favorable tras una intervención quirúrgica extensa subraya la importancia de ciertos procedimientos.
Enfoques multidisciplinarios en esta población de alto riesgo.

CONCLUSIÓN

El síndrome de Peutz-Jeghers requiere detección temprana y regular debido al alto riesgo acumulativo de
malignidad1,2. Este informe demuestra la evolución de los pólipos.
Tumores hamartomatosos en el adenocarcinoma colorrectal, lo que refuerza la necesidad de vigilancia.
Endoscopia sistemática desde la adolescencia e intervención quirúrgica oportuna. La historia
Un historial familiar positivo refuerza el componente genético y la importancia del asesoramiento genético.
para los familiares. La evolución postoperatoria favorable subraya la importancia de una conducta adecuada.
Enfoques multidisciplinarios en pacientes con SPJ.

REFERENCIAS

1. McGarrity TJ, Amos CI, Baker MJ. Síndrome de Peutz-Jeghers. En: Adam MP, Everman DB, Mirzaa GM, et al., editores. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): Universidad de Washington, Seattle; 1999-2024. [citado el 10 de marzo de 2025]. Disponible en: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1266/

2. Hearle N, Schumacher V, Menko FH, et al. Frecuencia y espectro de cánceres en el síndrome de Peutz-Jeghers. 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. Síndrome de Peutz-Jeghers: una revisión sistemática y recomendaciones para su manejo. Gut. 2010;59(7):975-86. doi:10.1136/gut.2009.198499

4. Van Lier MG, Westerman AM, Wagner A, et al. Alto riesgo de cáncer y mayor mortalidad en pacientes con síndrome de Peutz-Jeghers. Gut. 2011;60(2):141-7. doi:10.1136/gut.2010.223750

Machine Translated by Google

5. Giardiello FM, Trimbath JD. Síndrome de Peutz-Jeghers y recomendaciones para su manejo. Clínica Gastroenterol Hepatol. 2006;4(4):408-15. doi:10.1016/j.cgh.2005.12.008
6. Red Nacional Integral del Cáncer (NCCN). Guías de práctica clínica en oncología: Evaluación de alto riesgo genético/familiar: Colorrectal. Versión 2.2024.
7. Latchford AR, Phillips RKS. Síndrome de Peutz-Jeghers: los dilemas actuales en su manejo. Tech Coloproctol. 2009;13(2):109-10. doi:10.1007/s10151-009-0481-8