
Síndrome de Peutz-Jeghers: relato de caso clínico

Peutz-Jeghers syndrome: case report

Janeffer Farias Garcêz De Mendonça¹, Gislaine Ribeiro de Oliveira Margon da Rocha²,
Cláudio Maranhão Pereira²

¹Cirurgião dentista, Brasília-DF, Brasil; ²Curso de Odontologia da Universidade Paulista, Brasília-DF, Brasil.

Resumo

A síndrome de Peutz-Jeghers é uma condição autossômica dominante caracterizada pela associação de pólipos gastrointestinais associados a pigmentação mucocutânea e aumento de pré-disposição a neoplasias em múltiplos órgãos, sobre tudo em intestino delgado. É uma condição rara, tendo uma prevalência de aproximadamente 1 em 100.000 a 200.000 nascimentos. Foi reconhecida pela primeira vez em 1921 por Peutz em uma família holandesa. Hiperpigmentação está presente como máculas mucocutânea nos lábios e em torno da boca, olhos, nariz, e em mucosa bucal, palmas e dorso das mãos, dedos e sola dos pés, tendendo a desaparecer na puberdade, exceto a pigmentação da mucosa oral que tendem a permanecer. O tratamento dos lentigos representa um problema cosmético para seus portadores. Os pólipos apresentam risco de sangramento gastrointestinal agudo, intussuscepção e obstrução intestinal. A vigilância regular é recomendada desde a primeira década de vida. Este trabalho relata um caso de Síndrome de Peutz-Jeghers sem histórico familiar.

Descritores: Síndrome de Peutz-Jeghers; Hiperpigmentação; Polipose

Abstract

Peutz-Jeghers syndrome is an autosomal dominant condition characterized by the association of gastrointestinal polyps associated with mucocutaneous pigmentation and increased pre-disposition to neoplasms in multiple organs, especially at the level of the small intestine. It is a rare condition, having a prevalence of approximately 1 in 100,000 to 200,000 births. It was first recognized in 1921 by Peutz in a Dutch family. Hyperpigmentation is present as mucocutaneous macules on the lips and around the mouth, eyes, nose, and on the buccal mucosa, palms and dorsum of the hands, fingers and soles of the feet, tending to disappear at puberty, but the oral mucosa pigmentation remains. The treatment of lentigines represents a cosmetic problem for its patients. These polyps are also at risk of acute gastrointestinal bleeding, intussusception and intestinal obstruction. Regular surveillance is recommended since the first decade of life. This paper reports a case of Peutz-Jeghers syndrome with no family history.

Descriptors: Peutz-Jeghers syndrome; Hyperpigmentation; Poliposis

Introdução

A síndrome de Peutz-Jeghers é uma condição relativamente rara, mas bem reconhecida, tendo uma prevalência de aproximadamente 1 em 100.000 a 200.000 nascimentos¹. Foi reconhecida pela primeira vez em 1921 por Peutz em uma família holandesa. É uma doença autossômica dominante, com um alto grau de penetrância tanto para polipose e pigmentação da pele, além de ter uma chance de 37 a 93 % de desenvolvimento de câncer². É uma condição genética que integra quatro aspectos *major*: (1) pólipos gastrointestinais múltiplos de tipo hamartoma, (2) pigmentação melânica mucocutânea, (3) transmissão autossômica dominante, e (4) risco significativo de malignização em múltiplos órgãos³⁻⁴. O gene responsável por esta síndrome foi mapeado na posição 19p 13.3 e foi denominado LKB1 ou STK11⁵.

Os pólipos apresentam risco de sangramento gastrointestinal agudo, intussuscepções e obstrução intestinal⁶. A vigilância regular do intestino delgado em pacientes com SPJ é recomendada por duas razões: reduzir as complicações relacionadas ao pólipo, particularmente intussuscepção e devido á possível associação entre SPJ e câncer, embora não haja dados que apoiem a redução do risco via vigilância⁷.

Há grande variabilidade da sintomatologia, com alguns pacientes necessitando apenas de tratamento clínico enquanto outros, devido a maior gravidade do caso, necessitando de inúmeras hospitalizações e até mesmo de tratamento cirúrgicos⁸. O presente trabalho relata um caso de síndrome de Peutz-Jeghers em um pré-adolescente de 14 anos.

Relato De Caso

J.F.C., 14 anos, masculino, leucodermo, proveniente de Palmas-Tocantins, foi encaminhado para avaliação com relato de apresentar lesões melânicas em cavidade oral desde o 1º ano de vida (Figuras 1 e 2). Segundo paciente, as alterações caracterizavam por aumento progressivo com a idade, além de disseminação das manchas melânicas para ponta dos dedos da mão, polegares e indicadores, entretanto com ausência em sola do pé (Figura 3).

Os pais relatam que quando questionados sobre as manchas alegavam ser de nascença e por ser uma condição rara os profissionais de saúde responsáveis não postulavam nenhum provável diagnóstico. Aos 13 anos, esse quadro foi associado a hematoquezia por cinco dias acompanhada de vômitos e dores abdominais crônicas. Paciente então foi submetido a exames de sangue, RX abdominal e ultrassonografia, chegando-se



Figura 1. Lesões hiperpigmentadas em lábios inferiores aos 2 anos de idade



Figura 2. Lesões hiperpigmentadas em lábios inferiores aos 14 anos



Figura 3. Máculas mucocutânea em dedos polegares e indicadores

ao diagnóstico de invaginação intestinal. Foi realizado laparotomia de forma emergencial. Paciente foi liberado e seguiu com os sintomas de forma exacerbada sendo diagnosticado nova invaginação intestinal, sendo necessário uma ressecção parcial do intestino, onde foi removido 8cm de intestino delgado com múltiplos pólipos. Após este procedimento paciente evolui e recuperou-se bem.

Dez meses após, ocorreu nova complicação com exposição de um pólipos no reto, sendo submetido novamente a uma polipectomia endoscópica, com boa recuperação. Foi realizado estudo endoscópico evidenciando presença de diversas formações polipoides de 0,3-2,5 cm de diâmetro no estômago e no bulbo e, na segunda porção duodenal, lesões polipoides de 0,3-1,5 cm de diâmetro (Figura 4).

Esses achados indicaram o diagnóstico de síndrome de Peutz-Jeghers. Paciente continua em acompanhamento médico para monitoramento da evolução dos pólipos.

Discussão

A síndrome de Peutz-Jeghers (PJS) é um distúrbio hereditário autossômico dominante caracterizada por pólipos hamartomatosos intestinais em associação com um padrão distinto de deposição de melanina macular da pele e da mucosa.⁹ A malignização de um pólipos hamartomatosos ocorre em 2-3% dos casos, assim, a predisposição ao câncer em pacientes com PJS é conhecida.^{2,10} Homens e mulheres são igualmente afetados, sem preferência racial⁵. A doença maligna mais comum associada à PJS é o câncer colorretal, seguida de câncer de mama, intestino grosso, gástrico e pancreático. O risco ao longo da vida de desenvolver câncer varia entre 37 e 93%¹¹. Além dos exames de diagnósticos, para o risco de malignidade é recomendado o seguimento destes pacientes com exames de imagem e endoscópicos⁵.

Hiperpigmentação está presente como máculas mucocutânea sobre os lábios e em torno da boca, olhos, nariz, e sobre a mucosa bucal, palmas e dorso das mãos, dedos e sola dos pés, tendendo a desaparecer na puberdade, mas a pigmentação da mucosa oral permanece^{9,12,13}. Essas estão presentes no paciente desse relato em lábios desde 1º ano de vida, dedos das mãos, mais especificamente em polegar e indicador de ambas as mãos.

Os depósitos de melanina podem ser notados já na infância¹³, no nascimento ou nos primeiros meses de vida⁴. São manchas escuras ou marrom escuras com 1 a 2 mm de diâmetro², em alguns casos podendo chegar a 5 mm de tamanho¹². As pigmentações características estão presentes em 95% dos pacientes e são causadas por macrófagos carregados de pigmento (melanócitos) na derme¹². A localização na mucosa oral é típica de pacientes com síndrome de Peutz-Jeghers e não ocorre com outros tipos de lesões pigmentadas dermatológicas⁹. Por isso a ênfase da importância do diagnóstico precoce das manifestações melânicas em mucosa, que já se encontram presentes nos primeiros anos de vida.

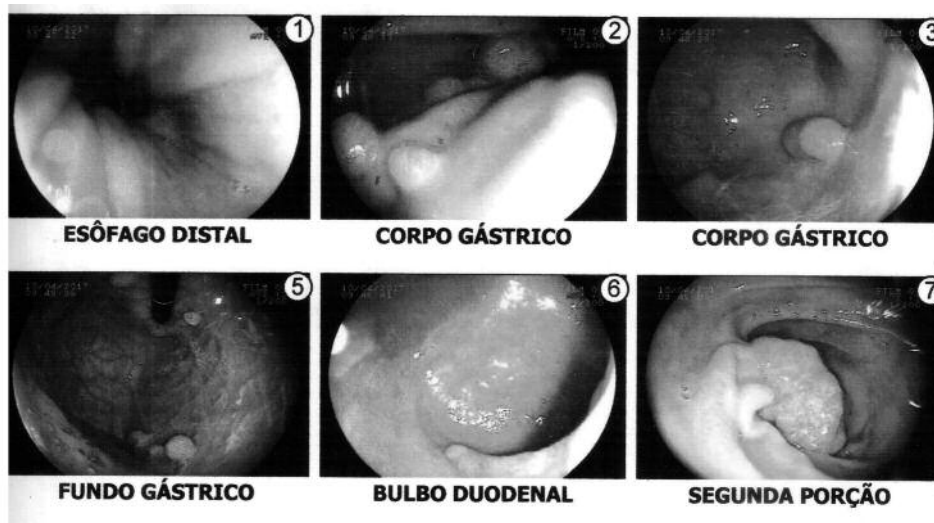


Figura 4. Formações polipoides sésseis e subpediculadas de 0,3-2,5 cm de diâmetro no estomago e no bulbo e segunda porção duodenal lesões polipoides sésseis e subpediculadas de 0,3-1,5 cm de diâmetro

Em associação com a hiperpigmentação, há presença de pólipos hamartomatosos múltiplos no trato gastrointestinal¹⁴⁻¹⁶. Os pólipos não têm características que diferenciam, podendo ser sésseis, pedunculados ou lobulado⁵. A maioria desses pólipos torna-se sintomáticos em uma idade precoce que requerem laparotomias emergentes e ressecções intestinais. As diretrizes publicadas sugeriram vigilância frequente começando em uma idade precoce e remoção endoscópica de pólipos intra-operatórios¹⁷. No presente caso foram diagnosticados através de endoscopia pólipos presentes em estomago, bulbo e duodeno.

As complicações da PJS incluem dor abdominal crônica, anemia, devido a ulceração de pólipos, fezes sangrentas e intussuscepções intestinais agudas que requerem múltiplas cirurgias de emergência, aumentando o risco de complicações pós-operatórias e síndrome do intestino curto^{18,17}. O sintoma mais frequente é a dor abdominal cólica recorrente causada por obstrução e intussuscepções transitórias⁹, sintoma este observado por duas vezes consecutivas no presente caso.

O tratamento cirúrgico está indicado principalmente nos casos de obstrução, sangramento e intussuscepção. A tendência é que esses procedimentos sejam realizados de modo conservador (polipectomia ou ressecções segmentares). Como os pólipos se distribuem por todo trato digestivo, qualquer tentativa de ressecções mais alargadas e extensas não terá êxito no controle da doença, além de piorar o estado nutricional destes pacientes⁸.

Os pólipos (intestino delgado, cólon, estômago) é a principal causa de morbidade na síndrome de Peutz-Jeghers. As queixas incluem pequenas obstruções intestinais e intussuscepção (43%), dor abdominal (23%), hematoquezia (14%), e prolapso de um pólipo colônico (7%). Estes geralmente ocorrem na segunda e terceira décadas de vida⁹. O paciente com síndrome de Peutz-Jeghers (PJS) deve ser educado sobre os potenciais sintomas de obstrução intestinal e instruído sobre a necessidade de vigilância de transformação maligna⁹.

O paciente deste caso apresentava pigmentação melânica mucocutânea desde 1º ano de vida com aumento progressivo com a idade e presentes até hoje. Foi detectado aos 13 anos de idade, cinco dias de dores abdominais variando de intensidade, hematoquezia e vômitos, desencadeando a necessidade de três internações hospitalares. Ressalta-se que os exames só foram solicitados corretamente na 2ª internação, quando foi determinado o diagnóstico de invaginação intestinal, culminando em 02 cirurgias, uma laparotomia e uma ressecção intestinal parcial (de 8 cm com múltiplos pólipos hamartomatosos) e mais posteriormente uma polipectomia endoscópica. Através de exame endoscópico foi diagnosticado diversas formações polipoides em estomago e duodeno, caracterizando assim a Síndrome de Peutz-Jeghers. Se o diagnóstico tivesse sido obtido antes da cirurgia, o método a ser utilizado poderia ter sido menos invasivo, como a colectomia segmentar e endoscopia intra operatória.

Há evidências de que a remoção de pólipos previne a laparotomia de emergência e a progressão para a neoplasia, assim como aumenta o tempo livre de cirurgia¹⁶. Recentemente, alguns especialistas usaram remoção de enteroscopia de balão duplo, pólipos PSJ de intestino delgado, o que pode diminuir a necessidade de laparotomia⁶.

Conclusão

Síndrome de Peutz-Jeghers é uma alteração congênita rara, onde sua primeira e principal fonte de diagnóstico se mostra na maioria dos casos com hiperpigmentação nos lábios e mucosa oral associadas ou não a dores abdominais. Com isso notasse a importância da associação precoce da hiperpigmentação cutânea labial com a PSJ para que seja tomada as devidas precauções para a amenização dos sintomas colaterais da síndrome, como a invaginação intestinal, obstrução do intestino delgado e dor abdominal crônica, além de monitoramento quanto a posterior malignização.

Referências

1. Patologia oral e maxilofacial. 3. ed. São Paulo: Elsevier. 2009.
2. Mallman ACM, Diniz FF, Carvalho LP, Balbinot GL, Rolim JHH, Matos TC. Síndrome de Peutz-Jeghers com malignização: relato de caso. *Rev Bras Cir* 1995;15(4):182-4.
3. Lopes AI, Gônc̄alves J, Palha AM, Furtado F, Marques A. Síndrome de Peutz-Jeghers. *Acta Med Port.* 2004. 17:445-50.
4. Mansur C, Mansur L, Gonç̄alves RC, Mansur J, Gamonal AC, Valverde R. Síndrome de Peutz-Jeghers: tratamento da lentiginose oral com laser Alexandrita* *An. Bras. Dermatol.* 2003; 78(4).
5. Alves LL, Lemos LVB, Barreto LA, Barreto JCC, Duncan LR, Pereira SM. Peutz-Jeghers: relato de caso. *Rev Cient da FMC.* 2013; 8(1).
6. Duan S-X, Wang G-H, Zhong J, Zhong J, Ou W-H, Fu M-X, et al. Peutz-Jeghers syndrome with intermittent upper intestinal obstruction: A case report and review of the literature. *Medicine.* 2017;96(17):e6538.
7. Tomas C, Soyer P, Dohan A, Dray X, Boudiaf M, Hoeffel C. Update on imaging of Peutz-Jeghers syndrome. *World J Gastroenterol* 2014;20(31):10864-75.
8. Andrade AC, Carvalho Júnior E, Dantas KS, Sousa JS, Morais RK. Síndrome de Peutz-Jeghers: relato de caso. *Rev. Col. Bras. Cir.* 2008; 35(3).
9. Cagir B, Roy PK, Attard TM, Septer S, Colom L, et al. Peutz-Jeghers syndrome. *Medscape* [online]. 2016 Dec. 28.
10. Torroni F, Romeo E, Rea F, Angelis PD, Foschia F, Faraci S, et al. Conservative approach in Peutz-Jeghers syndrome: Single-balloon enteroscopy and small bowel polypectomy. *World J Gastrointest Endosc.* 2014; 6(7): 318–23.
11. Fan R-Y, Sheng J-Q. A case of Peutz-Jeghers syndrome associated with high-grade intramucosal neoplasia. *Int J Clin Exp Pathol.* 2015;8(6):7503-05.
12. Kopacova M, Tacheci I, Rejchrt S, Bures J. Peutz-Jeghers syndrome: diagnostic and therapeutic approach. *World J Gastroenterol* 2009;15(43):5397-408. doi:10.3748/wjg.15.5397.
13. Leme PLS, Miranda D, Carvalho DLM. Intussuscepç̄ao intestinal no adulto, uma condiç̄ao rara: Como diagnosticar e tratar? *Rev. Assoc. Med. Bras.* [online]. 2008; <http://dx.doi.org/10.1590/S0104-42302008000200003>.
14. Alster T. in *Dermatologic Clinics, Lasers in Dermatology*, W.B.Saunders, vol.15, Number 3, July 1997 p.54
15. Alster T: in *Cutaneous Laser Techniques*, 2. ed. Philadelphia, PA, USA; 2000. p.397
16. Loureiro J, Menegazzo GL, Vergamini L, Pestana RC, Formiga FB, Sousa MGCd et al. Diagnostic difficulty in Peutz-Jeghers syndrome. *J. Coloproctol.*2015; 35(1).
17. Aggarwal P, Kumaravel V, Upchurch BR. Single-balloon enteroscopy in managing Peutz Jeghers syndrome polyps. *Therap Adv Gastroenterol.*2012;5(6):439-41.doi:10.1177/1756283X1244 8455.
18. Huang Z, Miao S, Wang L, Zhang P, Wu J et al. Clinical characteristics and STK11 gene mutations in Chinese children with Peutz-Jeghers syndrome. *BMC Gastroenterology.* 2015; 15:166. doi:10.1186/s12876-015-0397-9.
19. Seenath MM, Scott MJ, Morris AI, Ellis A, Hershman MJ. Combined surgical and endoscopic clearance of small-bowel polyps in Peutz-Jeghers syndrome. *J R Soc Med.* 2003;96(10):505-6.

Endereç̄o para correspondência:

Cláudio Maranhão Pereira
Coordenaç̄ao de Odontologia
Universidade Paulista
SGAS Quadra 913, s/n.o – Conjunto B – Asa Sul
Brasília – DF, CEP 70390-130
Brasil
Email: odontologiabrasilia@unip.br

Recebido em 11 de abril de 2018
Aceito em 22 de setembro de 2018