Puericultura & Pediatria
Jornal Científico do IPPMG

Relato de caso

Síndrome de Peutz-Jeghers na Infância: relato de caso

Thais Fornasari de Souza[1] / ORCID: https://orcid.org/0009-0000-1186-9156

Maria Guedes Borges[1] / ORCID: https://orcid.org/0009-0007-8885-0307

Maria Isabel Karl[1] / ORCID: https://orcid.org/0009-0006-2849-8850

Mariana Tschoepke Aires[1] / ORCID: https://orcid.org/0000-0003-0472-2660

[1]*Instituto de Puericultura e Pediatria Martagão Gesteira da Universidade Federal do Rio de Janeiro*

Correspondência: marianataires@gmail.com

RESUMO: A Síndrome de Peutz-Jeghers (SPJ) é uma condição genética rara, de herança autossômica dominante, caracterizada pela presença de pólipos hamartomatosos no trato gastrointestinal e hiperpigmentação mucocutânea, frequentemente identificada ainda na infância. O presente artigo relata o caso de um adolescente de 12 anos, portador de máculas hiperpigmentadas nos lábios e pálpebras desde o primeiro ano de vida, constipação crônica e mutação patogênica no gene STK11. A endoscopia digestiva alta evidenciou múltiplos pólipos gástricos hamartomatosos, confirmados por biópsia, enquanto a colonoscopia não revelou alterações. O paciente segue em acompanhamento multidisciplinar, com exames periódicos para rastreamento de neoplasias. O relato destaca a importância da suspeita clínica precoce da SPJ em pediatria, especialmente na presença de pigmentação mucocutânea, reforçando a necessidade de diagnóstico oportuno, acompanhamento regular e vigilância contínua para redução da morbimortalidade.
Palavras-chave: Síndrome de Peutz-Jeghers; Pediatria; Neoplasias gastrointestinais.

ABSTRACT: Peutz-Jeghers Syndrome (PJS) is a rare genetic condition with autosomal dominant inheritance, characterized by hamartomatous polyps in the gastrointestinal tract and mucocutaneous hyperpigmentation, often identified during childhood. This article reports the case of a 12-year-old male presenting with hyperpigmented macules since the first year of life, chronic constipation, and a pathogenic mutation in the STK11 gene. Upper gastrointestinal endoscopy revealed multiple gastric hamartomatous polyps, confirmed by biopsy, while colonoscopy showed no abnormalities. The patient remains under multidisciplinary follow-up with periodic screening for malignancies. This case highlights the relevance of early clinical suspicion of PJS in pediatrics, particularly when mucocutaneous pigmentation is present, emphasizing the importance of timely diagnosis, regular follow-up, and continuous surveillance to reduce morbidity and mortality.
Keywords: Peutz-Jeghers Syndrome; Pediatrics; Gastrointestinal neoplasms.

1 INTRODUÇÃO

A Síndrome de Peutz-Jeghers (SPJ) é uma condição genética rara, de herança autossômica dominante, caracterizada pela presença de pólipos hamartomatosos no trato gastrointestinal e hiperpigmentação mucocutânea. Estima-se incidência entre 1:50.000 e 1:200.000 nascidos vivos[1]. A mutação mais frequentemente associada ocorre no gene STK11, relacionada à desregulação de apoptose e proliferação

celular, conferindo risco significativamente aumentado de malignidades gastrointestinais e extraintestinais[2,3]. Apesar de rara, a SPJ deve ser suspeitada ainda na infância, especialmente na presença de máculas pigmentadas orais associadas a sintomas gastrointestinais como dor abdominal, constipação, sangramento ou intussuscepção. O diagnóstico precoce e o seguimento regular são fundamentais para reduzir morbidade e mortalidade. O objetivo deste trabalho é relatar o caso de um paciente com SPJ. O estudo foi aprovado pelo CEP local (CAAE número 85950624.2.0000.564) e o participante e seu responsável forneceram, respectivamente, assentimento e consentimento livre e esclarecido para o desenvolvimento do estudo. Para a redação do trabalho foi seguida a lista de verificação CARE (Case Report Guidelines).

2 RELATO DO CASO

Adolescente do sexo masculino, 12 anos, natural do Rio de Janeiro, com histórico de máculas hiperpigmentadas em lábios, região periungueal, pálpebras superior e inferior, e na mucosa oral desde 1 ano de idade. Aos 8 anos de idade procurou atendimento médico por apresentar constipação crônica (intervalo médio de 4 dias entre evacuações, fezes endurecidas e dor evacuatória) e cefaleia diárias. Não havia história familiar de SPJ. O exame físico revelou discreta ginecomastia e máculas hiperpigmentadas acastanhadas na mucosa oral, lábios, pálpebras e quirodáctilos, além de (Figura 1). Hemograma, VHS, PCR e ultrassonografia abdominal foram normais. O sequenciamento genético realizado aos 10 anos de idade identificou mutação patogênica em heterozigose no gene STK11 (c.290+1g>c), o que motivou o encaminhamento para o serviço de gastroenterologia. Diante da alteração genética, foi solicitada endoscopia digestiva alta (EDA) e colonoscopia. A EDA demonstrou estômago com forma e volume normais, mucosa do corpo e antro apresentando enantema leve e vários pólipos sésseis diminutos recobertos por mucosa de coloração e aspecto semelhante à mucosa adjacente, distribuídos por todas as paredes do corpo e grande curvatura de antro proximal (Figura 2). Foram realizadas biópsia das lesões, cujo laudo histopatológico confirmou pólipos hamartomatosos gástricos, sem evidências de malignidade. A colonoscopia mostrou mucosa de aspecto normal, sem pólipos. Durante o seguimento, houve melhora da cefaleia e manutenção da constipação, controlada parcialmente com polietilenoglicol. O paciente segue em acompanhamento regular no serviço de gastroenterologia pediátrica, com planejamento de exames periódicos para rastreamento de neoplasias.

Figura 1 – Máculas hiperpigmentadas nas pálpebras, mucosa oral e extremidades dos quirodáctilos.

Fonte: acervo dos autores .

Figura 2 – Endoscopia Digestiva alta mostrando múltiplos pólipos gástricos.

Fonte: acervo dos autores .

3 COMENTÁRIOS

A Síndrome de Peutz-Jeghers (SPJ) é rara,

sendo relatada em 1 a cada 100.000 pessoas. Os dois achados clássicos na SPJ são a hiperpigmentação mucocutânea nos lábios e ao redor da boca, acompanhada de pólipos hamartomatosos no trato gastrointestinal. Os pólipos também podem ocorrer em locais extraintestinais, incluindo os tratos respiratório e urinário. Geralmente, a suspeita de SPJ ocorre na infância, quando se observa máculas hiperpigmentadas, sendo indicadas investigação e vigilância. A pigmentação mucocutânea é relatada em mais de 90% dos casos, mas tende a desaparecer com a idade, podendo não estar presente em adultos[3]. A pigmentação frequentemente ultrapassa a borda dos lábios, podendo ser encontrada na mucosa jugal, além de outras regiões, como perianal, mãos e dedos. No presente caso o paciente apresentava máculas hiperpigmentadas desde um ano de idade, que se intensificam ao longo do tempo. A causa genética da síndrome está associada a mutações no gene STK11, localizado no cromossomo 19p13.3, que codifica uma quinase envolvida na regulação do crescimento celular e supressão de tumores[4]. As mutações de perda de função no gene STK11 levam ao crescimento e divisão celular desregulados, contribuindo para o desenvolvimento de pólipos e aumentando o risco de neoplasias nos indivíduos com SPJ. A herança da doença é autossômica dominante, contudo aproximadamente 30% dos casos são atribuídos a mutações espontâneas, o que parece ter ocorrido no caso em questão, uma vez que nenhum dos genitores tinha relato da síndrome. O número exato de variantes patogênicas de novo não é conhecido[5].

As manifestações fenotípicas dos pacientes com SPJ podem variar significativamente, mesmo entre membros da mesma família que carregam a mesma mutação[6]. Essa variabilidade é atribuída a fatores modificadores genéticos, como influências ambientais e mutações somáticas que ocorrem ao longo da vida. A maioria dos casos de SPJ é causada por mutações germinativas no gene STK11, no entanto uma pequena porcentagem dos casos de SPJ apresenta alterações genéticas adicionais além das mutações nesse gene. Outras alterações genéticas representam apenas uma pequena parte dos casos da síndrome.

A SPJ pode se manifestar ainda na infância, com pigmentação mucocutânea, alteração considerada quase patognomônica da síndrome[7]. No paciente descrito, o achado cutâneo antecedeu os sintomas gastrointestinais em mais de uma década, reforçando a importância do reconhecimento clínico precoce por pediatras generalistas.

Os pólipos hamartomatosos surgem geralmente na infância, podendo acometer diversas partes do sistema digestivo[8]. No caso descrito, a EDA mostrava múltiplos pólipos no estômago, contudo na colonoscopia não foi encontrado nenhum pólipo colônico. A histopatologia mostrou tratar-se de pólipos hamartomatosos, confirmando o diagnóstico.

Os pólipos podem causar dor abdominal, anemia e intussuscepção, sendo que esta última pode ocorrer em até metade dos pacientes antes dos 20 anos[9]. O paciente do presente caso apresentava constipação, sem outros sintomas.

Os pacientes com SPJ apresentam risco de 9 a 18 vezes maior de desenvolver alguma malignidade quando comparados à população geral, sendo necessária vigilância contínua. Os exames de escolha para o acompanhamento desses pacientes são a EDA e a colonoscopia, uma vez que possibilitam a detecção e o manejo dos pólipos associados à síndrome[10]. A polipectomia está particularmente indicada para pacientes com um número limitado de pólipos, variando de 0,5 a 1 cm de tamanho. Se a polipose encontrada for muito extensa ou numerosa para ser tratada por via endoscópica, pode-se considerar a ressecção cirúrgica do segmento acometido. Recomenda-se a realização de EDA e colonoscopia a partir dos 8 anos, ou mais cedo, caso sejam observados sintomas. O exame deve ser repetido a cada 1 a 3 anos se pólipos forem detectados. Na ausência de pólipos ou sintomas, novo exame deve ser realizado aos 18 anos. É importante destacar que a doença aumenta o risco de malignidades não apenas no trato gastrointestinal, mas também no pâncreas, mama e sistema reprodutivo[11]. Meninos com SPJ podem desenvolver tumores de células de Sertoli calcificantes de grandes células (LCCSCT) nos testículos, que podem ser bilaterais[12]. Esses tumores podem se

manifestar como puberdade precoce ou ginecomastia, como observado neste caso, o que reforça a importância de uma vigilância endocrinológica e urológica contínua.

O diagnóstico definitivo da SPJ associa critérios clínicos, endoscópicos, histológicos e genéticos. No presente caso, todos foram atendidos, mesmo sem histórico familiar, em consonância com a literatura que aponta até 50% dos casos como esporádicos[13]. O diagnóstico diferencial inclui a síndrome de polipose juvenil, a síndrome hereditária de polipose mista e a síndrome tumoral hamartomatosa associada ao gene PTEN[14].

O manejo atual inclui a ressecção endoscópica de pólipos, reduzindo complicações e evitando cirurgias desnecessárias[15]. O papel do pediatra generalista é fundamental para identificar precocemente a síndrome a partir das máculas características e encaminhar ao especialista.

4 CONCLUSÃO

O relato reforça a relevância da suspeita diagnóstica precoce da SPJ ainda na infância. A identificação de máculas hiperpigmentadas em crianças deve alertar para investigação da síndrome, permitindo intervenções oportunas e prevenção de complicações graves. O acompanhamento contínuo, multidisciplinar e baseado em protocolos de vigilância é essencial para reduzir a morbimortalidade e otimizar a qualidade de vida dos pacientes.

FUNDOS:
Nenhum.

CONTRIBUIÇÂO DE AUTORIA:
De Souza, Thais Fornasari: condução de pesquisa e processo de investigação, especificamente coleta de dados e redação do manuscrito original.

Borges, Maria Guedes: condução de pesquisa e processo de investigação, especificamente coleta de dados e redação do manuscrito original.

Karl, Maria Isabel: condução de pesquisa e processo de investigação, especificamente coleta de dados e redação do manuscrito original.

Aires, Mariana Tschoepke: supervisão, orientação, administração do projeto, gestão e coordenação do planejamento e execução da pesquisa e revisão crítica do manuscrito.

DECLARAÇÃO DE CONFLITO DE INTERESSES:
Os autores declaram não haver conflito de interesses.

REFERÊNCIAS

1. Yamamoto H, Sakamoto H, Kumagai H, Abe T, Ishiguro S, Uchida K, et al. Clinical guidelines for diagnosis and management of Peutz-Jeghers syndrome in children and adults. Digestion. 2023;104(5):335-347.

2. Ortegón-Gallareta R, Vázquez-Frías R, Blanco-Rodríguez G, Consuelo-Sánchez A, Jimena Ortiz-Rivera C, Murillo-Eliosa JR, Vicenteño-León AI, Valencia-Mayoral PF. Peutz-Jeghers syndrome in pediatric patients: experience in a tertiary care institution in Mexico. Bol Med Hosp Infant Mex. 2022;79(6):357-362. English. doi: 10.24875/BMHIM.22000036.

3. MacFarland SP, Zelley K, Katona BW, Wilkins BJ, Brodeur GM, Mamula P. Gastrointestinal Polyposis in Pediatric Patients. J Pediatr Gastroenterol Nutr. 2019 Sep;69(3):273-280.

4. Kirakosyan E, Lokhmatov M. High-Tech Diagnostic Methods and Enteroscopic Treatment of Children with Peutz-Jeghers Syndrome. Eur J Pediatr Surg. 2020 Dec;30(6):529-535.

5. Nevozinskaya Z, Korsunskaya I, Sakaniya L, Perlamutrov Y, Sobolev V. Peutz-Jeghers syndrome in dermatology. Acta Dermatovenerol Alp Pannonica Adriat. 2019 Sep;28(3):135-137.

6. Kamoun S, Kallel R, Mchirgui A, Frikha F, Karray O, Boudawara T. Sex cord tumors with annular tubules: about four cases and literature review. Ann Pathol. 2023;43(5):400-406.

7. Kim SH, Kim HJ, Kim MJ, Lee SP, Park SJ, Hong SN, et al. Cancer risk in patients with Peutz-Jeghers syndrome in Korea: a retrospective multicenter study. Korean J Intern Med. 2023;38(2):176-185.

8. Iwamuro M, Toyokawa T, Matsueda K, Hori S, Yoshioka M, Moritou Y, Tanaka T, Mizuno M, Okada H. Two Types of Polyp Shape Observed in the Stomach of Patients with Peutz-Jeghers Syndrome. Acta Med Okayama. 2021 Aug;75(4):471-477.

9. Sato E, Goto T, Honda H. Peutz-Jeghers syndrome. JAMA Dermatol. 2022;158(11):1316.

10. Lucaciu L, Yano T, Saurin JC. Updates in the diagnosis and management of non-ampullary small-bowel polyposis. Best Pract Res Clin Gastroenterol. 2023 Jun-Aug;64-65:101852. doi: 10.1016/j.bpg.2023.101852. Epub 2023 Jul 22.

11. Jelsig AM, van Overeem Hansen T, Gede LB, Qvist N, Christensen LL, Lautrup CK, Frederiksen JH, Sunde L, Ousager LB, Ljungmann K, Bertelsen B, Karstensen JG. Survival, surveillance, and genetics in patients with Peutz-Jeghers syndrome: A nationwide study. Clin Genet. 2023 Jul;104(1):81-89.

12. Verma A, Kanneganti P, Kumar B, Upadhyaya VD, Mandelia A, Naik PB, Kumar T, Agarwal N. Peutz-Jeghers syndrome: management for recurrent intussusceptions. Pediatr Surg Int. 2024 Jun 2;40(1):148.

13. Sandy NS, Lomazi EA, Servidoni MF, Bellomo-BrandÃo MA. PEUTZ-JEGHERS SYNDROME IN RESOURCE-LIMITED SCENARIO. Arq Gastroenterol. 2020 Jul-Sep;57(3):227-231.

14. Mărginean CO, Meliţ LE, Patraulea F, Iunius S, Mărginean MO. Early onset Peutz-Jeghers syndrome, the importance of appropriate diagnosis and follow-up: A case report. Medicine (Baltimore). 2019 Jul;98(27):e16381.

15. Rodríguez Lagos FA, Sorlí Guerola JV, Romero Martínez IM, Codoñer Franch P. Register and clinical follow-up of patients with Peutz-Jeghers syndrome in Valencia. Rev Gastroenterol Mex (Engl Ed). 2020 Apr-Jun;85(2):123-139. English, Spanish.

Submetido em: 16/10/2025
Aceito em: 13/05/2026.