

SÍNDROME DE PEUTZ-JEGHERS - RELATO DE CASO

PEUTZ-JEGHERS SYNDROME - CASE REPORT

Aderivaldo Coelho de Andrade, TCBC-PI¹; Edílson Carvalho Júnior²;
Karoline da Silva Dantas³; Jocerlano Santos de Sousa³; Ricardo Keyson Paiva de Moraes⁴

INTRODUÇÃO

A Síndrome de Peutz-Jeghers (SPJ) é uma doença autossômica dominante caracterizada por polipose hamartomatosa do trato gastrointestinal, associada à pigmentação melânica cutâneo-mucosa^{1,2}. É uma doença rara, afetando um em 60.000 a um em 300.000 indivíduos nos EUA³. 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 cirúrgicos². Adicionalmente, estes pacientes apresentam risco de desenvolver neoplasias^{2,3,4}. O presente trabalho relata um caso de síndrome de Peutz-Jeghers.

RELATO DO CASO

H. R. D., 19 anos, feminina. Relatava que desde os 11 anos de idade apresentava quadro de palidez cutâneo-mucosa intensa, procurando serviço médico várias vezes, com diagnóstico de anemia crônica sem etiologia definida. Informava apresentar lesões melânicas em cavidade oral desde o nascimento, com aumento progressivo com a idade. Aos 15 anos, associaram-se a esse quadro episódios de hematoquezia e dor abdominal difusa, sendo diagnosticados pólipos de intestino e indicado tratamento conservador. Devido ao aumento da frequência e intensidade dos episódios de dores abdominais e hematoquezia, procurou novamente serviço médico em sua cidade aos 19 anos, quando realizou ultrassom abdominal que identificou invaginação intestinal. Trânsito intestinal revelou múltiplos pólipos em jejuno e íleo e intussuscepção jejuno-jejunal. A esôfago-gastro-duodenoscopia foi normal e a colonoscopia mostrou 06 pólipos que foram ressecados endoscopicamente, com histopatológico revelando hamartomas. O hematócrito era de 11%. Esses achados sugeriram o diagnóstico de síndrome de Peutz-Jeghers. Foi encaminhada à Clínica Cirúrgica do HGV sendo submetida a operação em 29/11/01, onde se observou segmento de jejuno proximal invaginado, contendo inúmeros pólipos, além de outros pólipos ocasionais em íleo. Foi ressecado um segmen-

to de jejuno invaginado contendo 26 pólipos. Realizou-se, ainda, enterotomias e ressecção de outros pólipos isolados. Evoluiu bem no pós-operatório. A paciente não mais retornou para as revisões programadas, sendo que em maio de 2005 retornou devido a desconforto abdominal. Foi submetida a estudo endoscópico que evidenciou seis pólipos em duodeno e oito no cólon. Foi realizada polipectomia endoscópica. O restante do estudo da paciente, bem como de seus familiares foi normal.

DISCUSSÃO

A Síndrome de Peutz-Jeghers se caracteriza clinicamente pela associação de pigmentação melanótica cutâneo-mucosa com pólipos hamartomatosos encontrados no trato digestivo (principalmente no intestino delgado)^{2,3} e, ocasionalmente, no trato urinário e respiratório¹. As manchas aparecem frequentemente na cavidade oral, regiões perioral e periorbitária, dedos das mãos e pés ou genitália, podendo variar em coloração².

Os sintomas da SPJ aparecem logo na primeira década de vida. Manifestações variadas com episódios repetidos de dor abdominal², sangramento intestinal inexplicado^{3,5}, prolapso de pólipos retais, irregularidades menstruais e puberdade precoce (devido ao hiperestrogenismo de tumores de cordões sexuais), ginecomastia, crescimento acelerado (tumores de células de Sertoli) e massa testicular podem estar presentes³.

As principais causas de morbi-mortalidade ocorrem tipicamente na segunda década de vida e são representadas por intussuscepção de intestino delgado (43%), dor abdominal (23%), hematoquezia (14%), prolapso de pólipos colônicos (7%) e presença de neoplasia^{3,4,5}. Noventa por cento dos pacientes apresentam anemia associada a dor abdominal em cólica, recorrente, a qual é decorrente de intussuscepções transitórias (e muitas vezes, reversíveis)².

Nessa síndrome há um risco aumentado de ocorrência de carcinoma em diversos órgãos, sendo mais acometidos o pâncreas (30%), a mama (25%), ovário e útero (20%), testículo (10%), estômago e intestino delgado (10%)². Aproxima-

1. Cirurgião-Assistente da Clínica Cirúrgica do Hospital Getúlio Vargas-FUFPI.

2. Professor-Adjunto de Coloproctologia da FUFPI.

3. Residente de Cirurgia Geral no Hospital Getúlio Vargas (HGV) - Faculdade de Medicina da Universidade Federal do Piauí(FUFPI).

4. Médico Formado pela Faculdade de Medicina da UFPI.

Recebido em 15/01/2006

Aceito para publicação em 25/03/2006

Conflito de interesses: nenhum

Fonte de financiamento: nenhuma

Trabalho realizado na Clínica Cirúrgica do Hospital Getúlio Vargas-Faculdade de Medicina da Universidade Federal do Piauí (FUFPI).

damente 50% dos pacientes desenvolverão câncer até os 57 anos³. Dessa forma, é recomendado o seguimento destes pacientes com exames de imagem e endoscópicos. Alguns protocolos recomendam gastroduodenoscopia e retossigmoidoscopia a cada dois a cinco anos até os 20 anos de idade. Em idades mais avançadas a colonoscopia deve ser acrescentada.

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

O método endoscópico, além de permitir o diagnóstico e localização das lesões, tem um papel importante na terapêutica possibilitando a ressecção de pólipos isoladamente. Assim, é possível estudar e manipular o trato gastrointestinal, restringindo enterectomia aos segmentos com complicações.

No caso descrito, a paciente apresentava lesões melanóticas em mucosa oral (Figura 1) de aparecimento precoce e presentes no momento diagnóstico. A anemia crônica e posterior surgimento de sintomas gastrintestinais (hematoquezia e dor abdominal) agravaram o quadro. Através de exames de imagem, endoscópicos e histopatológico confirmou-se a presença de pólipos intestinais hamartomatosos (Figura 2), caracterizando assim a Síndrome de Peutz-Jeghers.



Figura 1 - Mucosa oral com presença de lesões melanóticas.

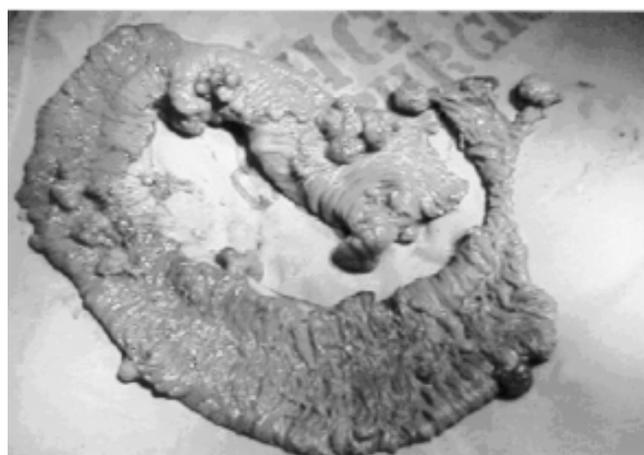


Figura 2 - Pólipos hamartomatosos em segmento intestinal.

ABSTRACT

Peutz-Jeghers syndrome (PJS) is a dominant autosomal inherited disorder characterized by intestinal hamartomatous polyps in association with mucocutaneous melanocytic maculae. This syndrome is rare, and the frequency reaches from 1 in 60,000 to 1 in 300,000 people in the USA. The symptom presentations vary greatly in this disease. Some patients require minor clinical treatment while others undergo many hospitalizations and surgical treatments. In addition, patients with PJS have an increased risk for developing a variety of malignant tumors. The aim of the present study was to report one case studied of Peutz-Jeghers syndrome (Rev. Col. Bras. Cir. 2008; 35(3): 210-211).

Key words: Peutz-Jeghers syndrome; Hamartoma; Colonic polyps; Melanocytes.

REFERÊNCIAS

1. McGarrity TJ, Kulin HE, Zaino RJ. Peutz-Jeghers syndrome. Clinical Review. Am J Gastroenterol. 2000; 95(3):596-604.
2. Duchini A, Carethers JM. Peutz-Jeghers syndrome. eMedicine J [serial on the Internet]. 2001 Jun [cited 2001 Jun 25]; 2(6):[about 10 p.]. Available from: <<<http://www.emedicine.com/med/topic1807.htm>>
3. Marschall J, Hayes P. Intussusceptions in a man with Peutz Jeghers syndrome. CMAJ. 2003; 168(3):315-6.
4. Dong SM, Kim KM, Kim SY, Shin MS, Na EY, Lee SH, et al. Frequent somatic mutations in serine/threonine kinase11/Peutz-Jeghers syndrome gene in left-sided colon cancer. Cancer Res. 1998; 58(17):3787-90.
5. Vasen HF. Clinical diagnosis and management of hereditary colorectal cancer syndromes. J Clin Oncol. 2000; 18(21 Suppl):81S-92S.

Como citar este artigo:

Andrade AC, Carvalho Júnior EC, Dantas KS, Sousa JS, Morais RK. Síndrome de Peutz-Jeghers - relato de caso. Rev Col Bras Cir. [periódico na Internet] 2008; 35(3). Disponível em URL: <http://www.scielo.br/rcbc>

Endereço para correspondência:

Aderivaldo Coelho de Andrade
Rua Pedro Vasconcelos 1790, apartamento 501, Edifício Flórida Palace
64045-050 – Teresina - PI
E- mail: domderi@hotmail.com