

CENTRO UNIVERSITÁRIO UNINOVAFAPÍ
BACHARELADO EM MEDICINA

CARLOS ALBERTO MENDONÇA FILHO
GUSTAVO ARAUJO DOS SANTOS
MARCOS VINICIUS COSTA OLIVEIRA
PLUTARCO RODRIGUES BEZERRA

**MANIFESTAÇÕES GASTROINTESTINAIS E COMPLICAÇÕES CLÍNICAS DA
SÍNDROME DE PEUTZ-JEGHERS: REVISÃO INTEGRATIVA DE LITERATURA**

TERESINA

2024

CARLOS ALBERTO MENDONÇA FILHO
GUSTAVO ARAUJO DOS SANTOS
MARCOS VINICIUS COSTA OLIVEIRA
PLUTARCO RODRIGUES BEZERRA

**MANIFESTAÇÕES GASTROINTESTINAIS E COMPLICAÇÕES CLÍNICAS DA
SÍNDROME DE PEUTZ-JEGHERS: REVISÃO INTEGRATIVA DE LITERATURA**

Trabalho de Conclusão de Curso apresentado
ao curso de Bacharelado em Medicina do
Centro Universitário UNINOVAFAPI como
requisito para obtenção do título de Médico(a).

Orientador: Prof. Esp. Ana Valéria Santos
Pereira de Almeida

TERESINA

2024

FICHA CATALOGRÁFICA

FICHA CATALOGRÁFICA

B574m Bezerra, Plutarco Rodrigues.

Manifestações gastrointestinais e complicações clínicas da síndrome de peutz-jeghers: revisão integrativa de literatura. Carlos Alberto Mendonça Filho; Marcos Vinicius Costa Oliveira; Gustavo Araújo dos Santos – Teresina: UNINOVAFAPI, 2024.

Orientador (a): Profa. Esp. Ana Valéria Santos Pereira de Almeida – UNINOVAFAPI, 2024.

24. p.; il. 23cm.

Artigo (Graduação em Medicina) – UNINOVAFAPI, Teresina, 2024.

1. Síndrome de Peutz-Jeghers SPJ. 2. Pólipos hamartomatosos. 3. Complicações gastrointestinais. 4. Complicações malignas. I. Título. II. Mendonça Filho, Carlos Alberto. III. Oliveira, Marcos Vinicius Costa. IV. Santos, Gustavo Araújo dos.

CDD 610

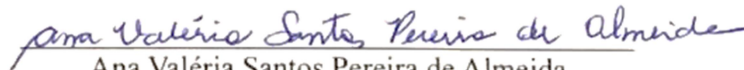
CARLOS ALBERTO MENDONÇA FILHO
GUSTAVO ARAUJO DOS SANTOS
MARCOS VINICIUS COSTA OLIVEIRA
PLUTARCO RODRIGUES BEZERRA

**MANIFESTAÇÕES GASTROINTESTINAIS E COMPLICAÇÕES CLÍNICAS DA
SÍNDROME DE PEUTZ-JEGHERS: REVISÃO INTEGRATIVA DE LITERATURA**

Trabalho de Conclusão de Curso apresentado
ao curso de Bacharelado em Medicina do
Centro Universitário UNINOVAFAPI como
requisito para obtenção do título de Médico(a).

Aprovação em: ____/____/____

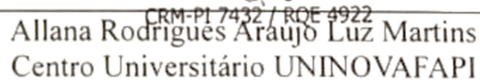
BANCA EXAMINADORA



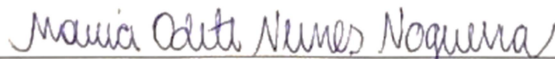
Ana Valéria Santos Pereira de Almeida
Centro Universitário UNINOVAFAPI

Presidente


Allana Rodrigues A. L. Martins
Dermatologista


Allana Rodrigues Araujo Luz Martins
Centro Universitário UNINOVAFAPI

1º Examinador(a)



Maria Odete Nunes Nogueira
Centro Universitário UNINOVAFAPI

2º Examinador(a)

TERESINA

2024

SUMÁRIO

<u>INTRODUÇÃO</u>	4
<u>METODOLOGIA</u>	6
<u>RESULTADOS E DISCUSSÃO</u>	7
<u>CONCLUSÃO</u>	15
<u>REFERENCIAS</u>	17
<u>ANEXOS</u>	19



Contemporânea

Contemporary Journal

Vol.4 No.5: 01-18, 2024

ISSN: 2447-0961

Artigo

MANIFESTAÇÕES GASTROINTESTINAIS E COMPLICAÇÕES CLÍNICAS DA SÍNDROME DE PEUTZ-JEGHERS: REVISÃO INTEGRATIVA DE LITERATURA

GASTROINTESTINAL MANIFESTATIONS AND CLINICAL COMPLICATIONS OF PEUTZ-JEGHERS SYNDROME: AN INTEGRATIVE LITERATURE REVIEW

MANIFESTACIONES GASTROINTESTINALES Y COMPLICACIONES CLÍNICAS DEL SÍNDROME DE PEUTZ-JEGHERS: UNA REVISIÓN INTEGRATIVA DE LA LITERATURA

DOI: 10.56083/RCV4N5-112

Receipt of originals: 04/19/2024

Acceptance for publication: 05/10/2024

Ana Valéria Santos Pereira de Almeida

Especialista em Gastroenterologia

Instituição: Universidade Federal do Piauí

Endereço: Teresina, Piauí, Brasil

E-mail: anav.almeida@uninovafapi.edu.br

Carlos Alberto Mendonça Filho

Graduando em Medicina

Instituição: Centro Universitário UNINOVAFAPI

Endereço: Teresina, Piauí, Brasil

E-mail: cfilho.mano@gmail.com

Gustavo Araujo dos Santos

Graduando em Medicina

Instituição: Centro Universitário UNINOVAFAPI

Endereço: Teresina, Piauí, Brasil

E-mail: gugusantosaraujo@gmail.com

Marcos Vinicius Costa Oliveira

Graduando em Medicina

Instituição: Centro Universitário UNINOVAFAPI

Endereço: Teresina, Piauí, Brasil

E-mail: marcosmedicina2026@gmail.com





Plutarco Rodrigues Bezerra

Graduando em Medicina

Instituição: Centro Universitário UNINOVAFAPÍ

Endereço: Teresina, Piauí, Brasil

E-mail: plutarcomedicina@gmail.com

RESUMO: O objetivo desta revisão integrativa é aprofundar o entendimento das manifestações gastrointestinais e complicações clínicas associadas à Síndrome de Peutz-Jeghers (SPJ), contribuindo para o avanço do conhecimento científico sobre essa condição genética rara. A SPJ é caracterizada por pólipos hamartomatosos no trato gastrointestinal e pigmentação mucocutânea, apresentando complicações graves, como sangramento gastrointestinal e risco aumentado de câncer. Portanto, destaca-se a importância do reconhecimento precoce e do manejo adequado das manifestações gastrointestinais e das complicações potencialmente graves. A metodologia inclui uma revisão integrativa de literatura, com critérios de inclusão envolvendo estudos sobre SPJ e suas características gastrointestinais, publicados nos últimos cinco anos em inglês, português ou espanhol. Os resultados desta revisão ressaltaram a gravidade das complicações associadas à SPJ, incluindo sangramento gastrointestinal, anemia, intussuscepção e um risco aumentado de câncer, especialmente após a quarta década de vida. Além disso, a análise revelou a importância fundamental do diagnóstico precoce por meio de métodos de imagem, tais como cápsula endoscópica, enterografia por ressonância magnética, por tomografia computadorizada ou colonoscopia. Conclui-se que o manejo eficaz da SPJ requer diagnóstico precoce, vigilância regular e intervenção terapêutica oportuna para prevenir complicações graves e melhorar a qualidade de vida dos pacientes.

PALAVRAS-CHAVE: Síndrome de Peutz-Jeghers (SPJ), pólipos hamartomatosos, complicações gastrointestinais, complicações malignas.

ABSTRACT: The objective of this integrative review is to deepen the understanding of the gastrointestinal manifestations and clinical complications associated with Peutz-Jeghers Syndrome (PJS), contributing to the advancement of scientific knowledge about this rare genetic condition. PJS is characterized by hamartomatous polyps in the gastrointestinal tract and mucocutaneous pigmentation, presenting with serious complications such as gastrointestinal bleeding and increased risk of cancer. Therefore, the importance of early recognition and appropriate management of gastrointestinal manifestations and potentially serious complications is highlighted. The methodology includes an integrative literature review, with inclusion criteria involving studies on PJS and its gastrointestinal characteristics, published in the last five years in English, Portuguese or Spanish. The results of this review underscored the severity of complications



associated with PJS, including gastrointestinal bleeding, anaemia, intussusception, and an increased risk of cancer, especially after the fourth decade of life. In addition, the analysis revealed the fundamental importance of early diagnosis through imaging methods such as capsule endoscopy, magnetic resonance enterography, computed tomography or colonoscopy. It is concluded that the effective management of PJS requires early diagnosis, regular surveillance, and timely therapeutic intervention to prevent severe complications and improve patients' quality of life.

KEYWORDS: Peutz-Jeghers syndrome (PJS), hamartomatous polyps, gastrointestinal complications, malignant complications.

RESUMEN: El objetivo de esta revisión integradora es profundizar en la comprensión de las manifestaciones gastrointestinales y las complicaciones clínicas asociadas al Síndrome de Peutz-Jeghers (SPJ), contribuyendo al avance del conocimiento científico sobre esta rara condición genética. El SPJ se caracteriza por pólipos hamartomatosos en el tracto gastrointestinal y pigmentación mucocutánea, que se presentan con complicaciones graves como hemorragia gastrointestinal y mayor riesgo de cáncer. Por lo tanto, se destaca la importancia del reconocimiento temprano y el manejo adecuado de las manifestaciones gastrointestinales y las complicaciones potencialmente graves. La metodología incluye una revisión integradora de la literatura, con criterios de inclusión que involucran estudios sobre PJS y sus características gastrointestinales, publicados en los últimos cinco años en inglés, portugués o español. Los resultados de esta revisión subrayaron la gravedad de las complicaciones asociadas con el SPJ, como hemorragia gastrointestinal, anemia, invaginación intestinal y un mayor riesgo de cáncer, especialmente después de la cuarta década de la vida. Además, el análisis reveló la importancia fundamental del diagnóstico precoz a través de métodos de imagen como la cápsula endoscópica, la enterografía por resonancia magnética, la tomografía computarizada o la colonoscopia. Se concluye que el manejo efectivo del SPJ requiere un diagnóstico precoz, una vigilancia periódica y una intervención terapéutica oportuna para prevenir complicaciones graves y mejorar la calidad de vida de los pacientes.

PALABRAS CLAVE: Síndrome de Peutz-Jeghers (SPJ), pólipos hamartomatosos, complicaciones gastrointestinales, complicaciones malignas.



Artigo está licenciado sob forma de uma licença
Creative Commons Atribuição 4.0 Internacional.



1. Introdução

A Síndrome de Peutz Jeghers (SPJ) é uma doença genética rara, com prevalência estimada variando entre 1:25.000 e 1:280.000, de herança autossômica dominante, provocada por uma mutação no gene STK11/LKB1, localizado no cromossomo 19p13.3. Este gene codifica uma proteína serina/treonina quinase 11 (STK11 ou LKB1), que desempenha um papel importante na regulação do crescimento celular, diferenciação e apoptose (Popescu *et al.*, 2023). Quando há uma mutação com perda de função do gene STK11, pode ocorrer crescimento celular desordenado, contribuindo para o desenvolvimento de pólipos hamartomatosos e aumentando o risco de malignidade em pacientes com SPJ (De Souza Maia *et al.*, 2024).

O paciente apresenta risco vitalício cumulativo de até 93% de desenvolver câncer gástrico, de intestino delgado ou colorretal e extraintestinal, como mama, pâncreas, colo uterino, útero, ovário, testículos e pulmão. O quadro clínico patognomônico da SPJ se caracteriza pela presença associada de polipose gastrointestinal (GI) múltipla e pigmentação mucocutânea, cujo acometimento é perceptível e torna-se pronunciado nos primeiros anos de vida (Mcgarrrity, 2021).

As máculas hiperpigmentadas estão presentes em lábios, mucosa oral, língua, narinas, olhos, região perianal, mãos e pés, normalmente apresentando tamanho entre um a cinco milímetros de diâmetro. Essas máculas melanocíticas podem se manifestar em tons de azul escuro, preto ou, mais comumente, marrom escuro, planas e com bordas bem definidas, embora, em alguns casos, possam ser ligeiramente elevadas ou rugosas ao toque. Apesar de não conferirem risco de malignidade, o paciente acometido refere desconforto estético (Da Silva, 2023).

Os pólipos hamartomatosos podem acometer qualquer parte do sistema gastrointestinal, embora sejam mais frequentes no intestino delgado. Eles estão presentes em maior quantidade no jejuno, seguido do



íleo e duodeno. Esses pólipos também podem aparecer no estômago e no intestino grosso. Observou-se, ainda, sua ocorrência em locais menos comuns, como na pelve renal, bexiga urinária, ureteres, pulmões, narinas e vesícula biliar (Ermaya *et al.*, 2022).

Embora o potencial maligno dos pólipos hamartomatosos da SPJ ainda não seja completamente compreendido, é importante ressaltar que essas formações estão intimamente relacionadas com a incidência de cânceres em pacientes acometidos pela síndrome (Latchford, 2022). O câncer colorretal é uma das principais preocupações em pacientes com SPJ. Os pólipos colorretais podem evoluir para adenomas e, eventualmente, para adenocarcinomas, representando uma progressão típica do câncer colorretal em pacientes com SPJ. O câncer de intestino delgado também é uma complicação importante, uma vez que os pólipos hamartomatosos são mais comuns nessa região (Shah *et al.*, 2024).

Ademais, outras complicações incluem obstrução intestinal, intussuscepção recorrente, prolapso retal e/ou hemorragia gastrointestinal grave, levando à anemia secundária, o que pode exigir múltiplas intervenções cirúrgicas de emergência e ressecções intestinais (Klimkowski *et al.*, 2021).

Esta revisão integrativa de literatura tem como objetivo aprofundar o entendimento das manifestações gastrointestinais e complicações clínicas associadas à síndrome de Peutz-Jeghers. Ao abordar a complexidade dessa condição genética rara, busca-se destacar a importância do reconhecimento precoce e do manejo adequado das manifestações gastrointestinais, bem como das complicações potencialmente graves, como os cânceres gastrointestinais. Compreender as características clínicas e os desafios no diagnóstico e tratamento dessas complicações é essencial para melhorar os resultados clínicos e a qualidade de vida dos pacientes com SPJ. Esta revisão visa contribuir para o avanço do conhecimento científico sobre a SPJ e fornecer informações valiosas para profissionais de saúde envolvidos no



cuidado desses pacientes.

2. Metodologia

A pesquisa foi realizada seguindo os critérios do estudo de abordagem quantitativa e descritiva. Foi produzida uma revisão integrativa, onde foram incluídas estudos experimentais e não experimentais, composta por as seguintes etapas: delimitação do tema, determinação dos critérios de inclusão, edificação de instrumento para coleta de dados relevantes dos artigos encontrados, avaliação e análise dos artigos pré-selecionados, concluindo com a interpretação e discussão dos resultados encontrados.

Dessa forma, na primeira etapa, utilizou-se a pergunta norteadora “O que a literatura científica têm difundido sobre as manifestações gastrointestinais e complicações clínicas da síndrome de Peutz-Jeghers?”.

Para a seleção dos artigos, utilizou-se como critérios de inclusão: estudos que mencionam a síndrome de Peutz-Jeghers como principal eixo temático; estudos com enfoque nas características gastrointestinais da síndrome de Peutz-Jeghers e suas complicações; estudos publicados nos últimos 5 anos; estudos escritos nas línguas portuguesa, inglesa e espanhola. Como critérios de exclusão, cabe citar: estudos com enfoque em outras complicações da síndrome.

Para o levantamento bibliográfico, selecionaram-se artigos publicados em revistas indexadas nas bases de dados Biblioteca Virtual em Saúde (BVS) e PubMed. Acrescentou-se o fluxograma de PRISMA para auxiliar na seleção dos artigos. Utilizou-se como guia de pesquisa o seguinte termo: “síndrome de Peutz-Jeghers gastrointestinal”. Como resultado da busca, a PubMed apresentou 103 estudos e a BVS contou com 773 estudos.

Houve comprometimento por parte dos pesquisadores em referenciar, devidamente, as produções científicas que contribuírem para a amostra desta pesquisa. Por fim, os resultados serão analisados e interpretados à luz

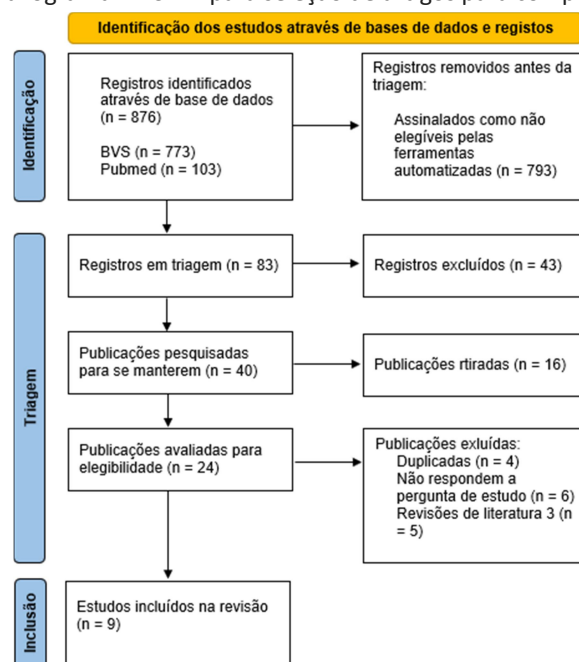


dos objetivos da revisão, destacando as principais evidências encontradas e suas implicações para a prática clínica e para a pesquisa futura sobre a SPJ e suas complicações gastrointestinais.

3. Resultados e Discussões

A amostra final desta revisão integrativa de literatura foi composta de nove artigos científicos escritos na literatura inglesas, pertinentes ao levantamento, encaixando-se nos critérios de inclusão e exclusão previamente elencados. A figura 1 representa o fluxograma das etapas de identificação, triagem e inclusão desses estudos, conforme o modelo PRISMA.

Figura 1 – Fluxograma PRISMA para seleção de artigos para compor revisão de literatura



Fonte: Adaptado e traduzido para o português de The PRISMA 2020 statement: an updated guideline for reporting systematic reviews.

Na Tabela 1, é possível identificar as informações dos artigos selecionados. Todos foram publicados na língua inglesa (n=9), cujos países de origem são: Japão (n=1), China (n=2), Inglaterra (n=2), Coreia (n=1),



Índia (n=1), Afeganistão (n=1) e Espanha (n=1). Com relação aos anos de publicação, há presença de trabalhos nos anos 2019 (n=1), 2020 (n=1), 2021 (n=1), 2022 (n=2), 2023 (n=3) e 2024 (n=1).

Tabela 1 – Identificação dos artigos selecionados para compor a revisão.

ARTIGO	TÍTULO	AUTOR(ES)	REVISTA	PAÍS / ANO
1	Clinical Guidelines for Diagnosis and Management of Peutz-Jeghers Syndrome in Children and Adults.	Hironori Yamamoto et al.	Digestion.	Japão, 2023
2	Early screening the small bowel is key to protect Peutz-Jeghers syndrome patients from surgery: a novel mutation c. 243delG in STK11 gene.	Yu-Liang Jiang et al.	BMC gastroenterology.	China, 2019.
3	Gastrointestinal aspects of Peutz-Jeghers syndrome.	A. R. Latchford; S. K Clark.	Best Practice & Research Clinical Gastroenterology.	Inglaterra, 2022.
4	Cancer risk in patients with Peutz-Jeghers syndrome in Korea: a retrospective multi-center study.	Su Hwan Kim et al.	The Korean Journal of Internal Medicine.	Coreia, 2023.
5	Clinical features, diagnosis, and treatment of Peutz-Jeghers syndrome: Experience with 566 Chinese cases.	Zu-Xin Xu et al.	World Journal of Gastroenterology.	China, 2023.
6	Intestinal obstruction with oral pigmentation: a clue to Peutz-Jeghers syndrome.	Ankit Sahoo; Pradeep Singh; Swastik Mishra.	BMJ Case Reports CP.	Índia, 2021.
7	Peutz-Jeghers syndrome with polyps in the stomach, duodenum, and small and large intestine: a case report.	Zaryab Ali Shah et al.	Journal of Medical Case Reports.	Afeganistão, 2024.



8	Register and clinical follow-up of patients with Peutz-Jeghers syndrome in Valencia.	FA Rodrigues Lagos et al.	Revista de Gastroenterología de México (English Edition).	Espanha, 2020.
9	Small bowel intussusception and concurrent jejunal polyp with neoplastic transformation: a new diagnosis of Peutz-Jeghers syndrome	V. E. Hudson et al.	The Annals of The Royal College of Surgeons of England.	Inglaterra, 2022.

Fonte: Elaborado pelos autores.

Conforme descrito na Tabela 2, quanto ao aspecto metodológico, os desenhos de estudo utilizados para compor esta revisão integrativa de literatura são revisão sistemática de literatura (n=1); relato de caso (n= 4); revisão narrativa de literatura (n=1), estudo de coorte retrospectivo (n=2) e, por fim, estudo observacional retrospectivo (n=1). Foi descrito, ainda, aspectos relevantes dos estudos, como o objetivo e a conclusão.

Tabela 2 – Caracterização dos artigos selecionados.

ARTIGO	TIPO DE ESTUDO	OBJETIVOS	CONCLUSÃO
1	Revisão sistemática de literatura.	Apresentar diretrizes clínicas para o diagnóstico e manejo da síndrome de Peutz-Jeghers (SPJ) e descrever a organização de um comitê de diretrizes para abordar essa lacuna.	A versão em inglês das diretrizes de prática clínica da SPJ para promover a implementação perfeita de diagnóstico preciso e manejo adequado de pacientes pediátricos, adolescentes e adultos com SPJ.
2	Relato de caso	Apresentar um relato de caso de um paciente do sexo masculino com síndrome de Peutz-Jeghers manifestando múltiplos pólipos no cólon e no íleo, que foi submetido a polipectomia endoscópica.	Acredita-se que uma criança com SPJ possa precisar de um exame endoscópico mais completo, incluindo enteroscopia ou cápsula endoscópica, para avaliar o intestino delgado quando surgirem sintomas relacionados à SPJ.



3	Revisão narrativa de literatura.	Explorar as controvérsias e questões não resolvidas relacionadas ao manejo clínico do trato gastrointestinal em pacientes com síndrome de Peutz-Jeghers (SPJ), com foco nas recomendações para o manejo clínico e vigilância desses pacientes.	A síndrome de Peutz-Jeghers é rara, com um risco aumentado (embora mal quantificado) de câncer e com morbidade significativa associada a pólipos, particularmente intussuscepção na infância. A vigilância do trato gastrointestinal é amplamente recomendada para prevenir complicações relacionadas aos pólipos, para as quais existem dados que apoiam a sua eficácia. Não está estabelecido se a vigilância tem um papel na prevenção do câncer ou na detecção precoce.
4	Estudo de Coorte retrospectivo	Investigar as características clínicas dos pacientes com SPJ e sua taxa de incidência de câncer.	Um total de 96 pacientes com SPJ foram incluídos. A idade mediana ao diagnóstico de SPJ foi de 23,4 anos. O câncer se desenvolveu em 21 dos 96 pacientes (21,9%). A idade do diagnóstico de SPJ foi amplamente distribuída (0,9 a 72,4 anos). Os cânceres mais comuns foram o câncer gastrointestinal (n = 12) seguido pelo câncer de mama (n = 6). O risco cumulativo de câncer ao longo da vida foi calculado em 62,1% aos 60 anos. O risco cumulativo de câncer gastrointestinal ao longo da vida foi de 47,1% aos 70 anos. O início da SPJ pode ocorrer em qualquer idade e os riscos de câncer gastrointestinal e extra-gastrointestinal são altos. A vigilância completa dos pacientes com SPJ quanto a doenças malignas é vital.
5	Estudo observacional retrospectivo.	Explorar as características clínicas, diagnóstico e tratamento da SPJ em um centro médico chinês.	O risco de intussuscepção e câncer dos pólipos de SPJ aumenta com a idade.



			Pacientes com SPJ ≥ 10 anos devem realizar anualmente enteroscopia. O tratamento endoscópico possui um bom perfil de segurança e pode reduzir a ocorrência de intussuscepção e câncer de pólipos. A cirurgia deve ser realizada para proteger o sistema gastrointestinal, removendo os pólipos.
6	Relato de caso.	Relatar o caso de uma mulher de 16 anos que compareceu à emergência cirúrgica com história de dor aguda em abdome, fossa ilíaca direita e características de obstrução intestinal há 1 dia.	A síndrome de Peutz-Jeghers (SPJ) é uma doença autossômica dominante, que se manifesta como hiperpigmentação mucocutânea e pólipos intestinais e extraintestinais. A tríade clássica de dor abdominal, massa abdominal palpável e fezes tipo geleia não é comumente encontrada. No exame clínico, uma forte suspeita de SPJ deve ser feita se pacientes com menos de 18 anos apresentarem hiperpigmentação mucocutânea e obstrução intestinal. Uma história completa e um exame clínico apoiado por diagnóstico por imagem devem ser realizados em casos suspeitos para diagnóstico imediato e tratamento adequado.
7	Relato de caso.	Apresentar o caso de uma paciente afegã de 15 anos com múltiplos pólipos em todo o trato gastrointestinal e pigmentação mucocutânea.	A remoção oportuna dos pólipos e a vigilância ao longo da vida são cruciais no tratamento da síndrome de Peutz-Jeghers. Mais pesquisas e análises genéticas são necessárias para melhorar a compreensão e o tratamento desta doença rara.
8	Estudo de Coorte retrospectivo.	Identificar e registrar pacientes com SPJ, descrever a doença e	A localização mais frequente do pólipo foi o duodeno. A maioria dos casos teve uma



		estimar a prevalência na Comunidade Valenciana (Espanha).	invaginação intestinal, obstrução intestinal e intervenções cirúrgicas urgentes; uma porcentagem elevada de pacientes com câncer. É interessante realizar acompanhamento e avaliação dos protocolos existentes na Comunidade Valenciana.
9	Relato de caso.	Relatar o caso de um homem de 27 anos que apresentou história de dor epigástrica e sangramento retal há 5 dias.	Este caso enfatiza que, embora raro, adultos com SPJ podem apresentar intussuscepção. Também é ilustrada a possibilidade extremamente rara de pólipos simultâneos ocorrerem em diferentes partes do intestino com transformação neoplásica. A intussuscepção é um desafio diagnóstico porque a apresentação é muitas vezes inespecífica. A obtenção da história clínica e o exame físico, juntamente com imagens axiais imediatas, são importantes para o diagnóstico. O exame cuidadoso do intestino e a polipectomia durante a laparotomia podem prevenir a transformação neoplásica e a síndrome do intestino curto.

Fonte: Elaborado pelos autores.

A síndrome de Peutz-Jeghers (SPJ) é uma condição rara, autossômica dominante, que se caracteriza pela presença de múltiplos pólipos hamartomatosos em todo o trato gastrointestinal, com exceção do esôfago, acompanhada por uma pigmentação melanocítica mucocutânea, geralmente perioral ou bucal (Sohoo *et al.*, 2021). Alguns pacientes com SPJ manifestam sintomas gastrointestinais desde a infância, exigindo cuidados médicos contínuos ao longo da vida adulta. Em determinados casos, esses pacientes



podem desenvolver complicações severas que impactam consideravelmente sua qualidade de vida (Yamamoto *et al.*, 2023).

Dentre essas complicações, V. E. Hudson *et al.* (2022) destaca que, dentre essas complicações, os pólipos hamartomatosos gastrointestinais associados à SPJ, com ordem de frequência em jejuno, íleo e duodeno, seguidos pelo cólon, estômago e reto, podem causar sangramento gastrointestinal e anemia, além da possibilidade de intussuscepção e obstrução provocada por pólipos maiores que 15 mm. A intussuscepção pode resultar na necrose de uma alça intestinal secundária à isquemia, devido à compressão do suprimento de sangue arterial. Isso leva à perfuração e sepse. A longo prazo, esses pólipos têm potencial para transformação neoplásica.

A. R. Latchford; S. K Clark. (2022), em seu estudo, destacou sequência de risco cumulativo de malignidade da sequência hamartoma-adenoma-câncer, sendo essa a complicação que evidencia a gravidade da SPJ. O risco aumenta acentuadamente após os 40 anos de idade e ocorre em mais da metade dos pacientes aos 60 anos de idade. Em frequência menor, o paciente acometido pode desenvolver câncer de mama, útero, ovários, pulmão e pâncreas.

Zu-Xin Xu *et al.* (2023), aponta existir uma forte correlação entre o desenvolvimento de sintomas gastrointestinais em pacientes com síndrome de Peutz-Jeghers (SPJ) e a idade de aparecimento da pigmentação mucocutânea, assim como a quantidade e o diâmetro dos pólipos. Pacientes com uma idade mais avançada no aparecimento da pigmentação mucocutânea tendem a apresentar sintomas gastrointestinais mais severos, o que geralmente resulta em maior frequência de operações e hospitalizações.

Tendo em vista a necessidade do diagnóstico precoce para início da terapêutica, Zaryab Ali Shah *et al.* (2023) menciona os critérios para diagnóstico da SPJ, sendo eles relacionados a pelo menos um dos seguintes



aspectos: dois ou mais pólipos hamartomatosos do tipo SPJ confirmados histologicamente; qualquer número de pólipos do tipo SPJ detectados em um indivíduo que tem histórico familiar de SPJ em pelo menos um parente próximo; pigmentação mucocutânea característica em indivíduo com história familiar de SPJ em pelo menos um parente próximo e qualquer número de pólipos do tipo SPJ em um indivíduo que também apresenta pigmentação mucocutânea característica.

Já o diagnóstico utilizando métodos de imagem para identificar os pólipos, tais como cápsula endoscópica do intestino delgado, enterografia por ressonância magnética (ERM), enterografia por tomografia computadorizada e colonoscopia, permitem uma visualização direta ou indireta do trato gastrointestinal, o que possibilita a detecção de pólipos e outras anormalidades (Lagos *et al.*, 2020).

A cápsula endoscópica do intestino delgado, por exemplo, utiliza uma cápsula pequena e ingerível contendo uma câmera que captura imagens enquanto passa pelo trato gastrointestinal. A enterografia por ressonância magnética e por tomografia computadorizada fornecem imagens detalhadas do intestino delgado e grosso, permitindo a identificação de pólipos. Já a colonoscopia é uma técnica endoscópica que permite a visualização direta do cólon e a remoção de pólipos durante o procedimento, se necessário. Esses métodos combinam alta sensibilidade e especificidade na detecção de pólipos, o que os torna eficazes no diagnóstico dessa condição (KIM *et al.*, 2023).

Considerando o alto risco de intussuscepção e carcinogênese associados aos pólipos da SPJ, é recomendado que pacientes com 10 anos ou mais de idade se submetam a uma enteroscopia do intestino delgado a cada 1-2 anos.

Os pólipos podem ser removidos através de procedimentos endoscópicos para prevenir os sintomas decorrentes do seu crescimento. Quando os pólipos não podem ser tratados de forma endoscópica, a



ressecção cirúrgica se torna necessária. Em casos de pólipos de Peutz-Jeghers localizados no intestino delgado, a ressecção pode ser realizada utilizando técnicas de endoscopia por duplo balão, o que pode evitar a necessidade de intervenção cirúrgica subsequente. Embora a cirurgia seja o tratamento mais comum para intussuscepção causada por pólipos aumentados, em algumas situações, a ressecção endoscópica após a redução da intussuscepção utilizando endoscopia por duplo balão pode ser viável (JIANG *et al.*, 2019).

A polipectomia oportuna pode eliminar a necessidade de repetidas cirurgias urgentes e ressecções extensas do intestino delgado, reduzindo assim o risco de desenvolver síndrome do intestino curto (Shah *et al.*, 2024).

4. Conclusão

A síndrome de Peutz-Jeghers (SPJ) é uma condição hereditária rara caracterizada pela presença de múltiplos pólipos hamartomatosos em todo o trato gastrointestinal, exceto no esôfago, acompanhada por pigmentação mucocutânea característica. Essa síndrome pode manifestar-se desde a infância, exigindo cuidados médicos contínuos ao longo da vida adulta e, em alguns casos, causando complicações graves que impactam significativamente a qualidade de vida do paciente (Latchford *et al.*, 2022).

Entre as complicações mais comuns associadas à SPJ estão os pólipos hamartomatosos gastrointestinais, que podem levar a sangramento gastrointestinal, anemia, intussuscepção e obstrução intestinal. Além disso, esses pólipos têm potencial para se transformar em tumores malignos, aumentando consideravelmente o risco de câncer, especialmente após os 40 anos de idade (De Souza Maia *et al.*, 2024).

O diagnóstico precoce é fundamental para o início do tratamento, que geralmente envolve métodos de imagem, como cápsula endoscópica,



enterografia por ressonância magnética, por tomografia computadorizada ou colonoscopia. Essas técnicas permitem a detecção eficaz de pólipos e outras anomalias no trato gastrointestinal (Kim *et al.*, 2023).

Para prevenir complicações graves, como intussuscepção e carcinogênese, é recomendado que pacientes com 10 anos ou mais de idade se submetam regularmente a enteroscopia do intestino delgado. Os pólipos podem ser removidos por meio de procedimentos endoscópicos, evitando a necessidade de cirurgias extensas e reduzindo o risco de síndrome do intestino curto (Ermaya *et al.*, 2022).



Referências

DA SILVA, Denize Gonçalves; SAAR, Sabrina Pessoa Barcelos; MORAES, Rogério Bonfante. LESÃO PIGMENTADA EM MUCOSA INTRAORAL- HIPÓTESES DIAGNÓSTICAS E CONDUTAS: RELATO DE CASO. **Revista Contemporânea**, v. 3, n. 11, p. 22891-22912, 2023.

DE SOUZA MAIA, Amanda *et al.* Síndrome de Peutz-Jeghers: implicações clínicas, bioquímicas e epidemiologia. **Brazilian Journal of Implantology and Health Sciences**, v. 6, n. 1, p. 1469-1478, 2024.

ERMAYA, Yudith Setiati *et al.* Clinical Manifestation of Peutz-Jeghers Syndrome in Children with Gastrointestinal Bleeding: A Case Report. **Archives of Pediatric Gastroenterology, Hepatology, and Nutrition**, v. 1, n. 1, p. 28-34, 2022.

HUDSON, V. E. *et al.* Small bowel intussusception and concurrent jejunal polyp with neoplastic transformation: a new diagnosis of Peutz-Jeghers syndrome. **The Annals of The Royal College of Surgeons of England**, v. 104, n. 3, p. e84-e86, 2022.

JELSIG, Anne Marie; KARSTENSEN, John Gásdal; OVEREEM HANSEN, Thomas V. Progress report: Peutz-Jeghers syndrome. **Familial Cancer**, p. 1-9, 2024.

JIANG, Yu-Liang *et al.* Early screening the small bowel is key to protect Peutz-Jeghers syndrome patients from surgery: a novel mutation c. 243delG in STK11 gene. **BMC gastroenterology**, v. 19, p. 1-5, 2019.

KIM, Su Hwan *et al.* Cancer risk in patients with Peutz-Jeghers syndrome in Korea: a retrospective multi-center study. **The Korean Journal of Internal Medicine**, v. 38, n. 2, p. 176, 2023.

KLIMKOWSKI, Sergio *et al.* Peutz-jeghers syndrome and the role of imaging: Pathophysiology, diagnosis, and associated cancers. **Cancers**, v. 13, n. 20, p. 5121, 2021.

LAGOS, FA Rodríguez *et al.* Register and clinical follow-up of patients with Peutz-Jeghers syndrome in Valencia. **Revista de Gastroenterología de México (English Edition)**, v. 85, n. 2, p. 123-139, 2020.

LATCHFORD, A. R.; CLARK, S. K. Gastrointestinal aspects of Peutz-Jeghers syndrome. **Best Practice & Research Clinical Gastroenterology**, v. 58, p. 101789, 2022.

MCGARRITY, T. J.; Amos, C. I.; Baker, M. J. Peutz-Jeghers Syndrome. In: Adam, M. P. *et al.* (Eds.). GeneReviews® [Internet]. Seattle: University of Washington, Seattle, 1993-2024. Publicado em 23 fev. 2001. Atualizado em 2 set. 2021. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1266/>.

POPESCU, SILVIA *et al.* MULTIDISCIPLINARY APPROACH TO PEUTZ-JEGHERS SYNDROME-DISCUSSIONS ON A CLINICAL CASE. **Dermatovenerologia Journal**, v. 68, n. 2, 2023.

SAHOO, Ankit; SINGH, Pradeep; MISHRA, Swastik. Intestinal obstruction with oral pigmentation: a clue to Peutz-Jeghers syndrome. **BMJ Case Reports CP**, v. 14, n. 4, p. e239079, 2021.

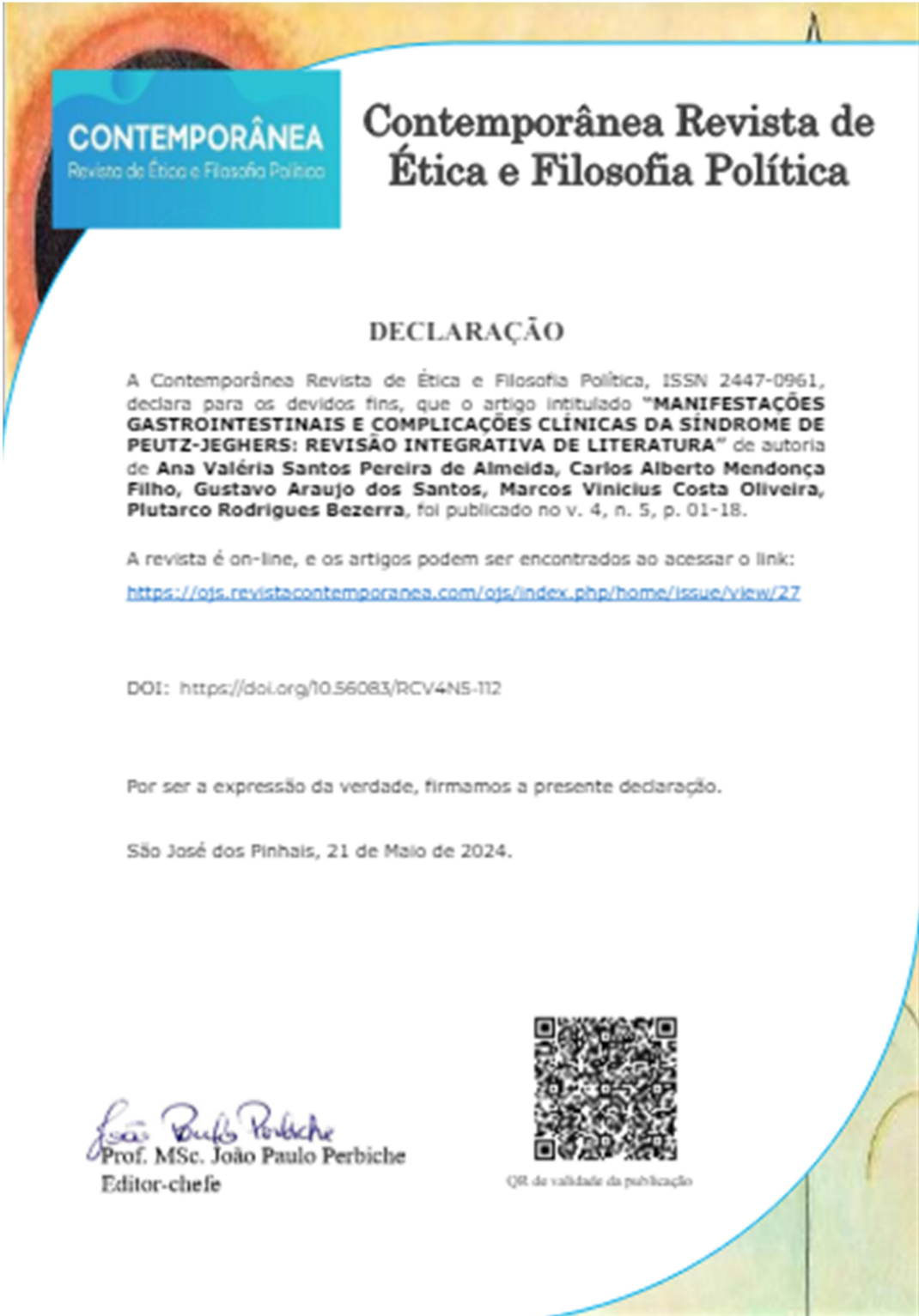
SHAH, Zaryab Ali *et al.* Peutz-Jeghers syndrome with polyps in the stomach, duodenum, and small and large intestine: a case report. **Journal of Medical Case Reports**, v. 18, n. 1, p. 86, 2024.

XU, Zu-Xin *et al.* Clinical features, diagnosis, and treatment of Peutz-Jeghers syndrome: Experience with 566 Chinese cases. **World Journal of Gastroenterology**, v. 29, n. 10, p. 1627, 2023.

YAMAMOTO, Hironori *et al.* Clinical guidelines for diagnosis and management of Peutz-Jeghers syndrome in children and adults. **Digestion**, v. 104, n. 5, p. 335-347, 2023.

ANEXOS

ANEXO A: CARTA DE ACEITE DA REVISTA



CONTEMPORÂNEA
Revista de Ética e Filosofia Política

**Contemporânea Revista de
Ética e Filosofia Política**

DECLARAÇÃO

A Contemporânea Revista de Ética e Filosofia Política, ISSN 2447-0961, declara para os devidos fins, que o artigo intitulado **"MANIFESTAÇÕES GASTROINTESTINAIS E COMPLICAÇÕES CLÍNICAS DA SÍNDROME DE PEUTZ-JEGHERS: REVISÃO INTEGRATIVA DE LITERATURA"** de autoria de Ana Valéria Santos Pereira de Almeida, Carlos Alberto Mendonça Filho, Gustavo Araujo dos Santos, Marcos Vinicius Costa Oliveira, Plutarco Rodrigues Bezerra, foi publicado no v. 4, n. 5, p. 01-18.

A revista é on-line, e os artigos podem ser encontrados ao acessar o link:
<https://ojs.revistacontemporanea.com/ojs/index.php/home/issue/view/27>

DOI: <https://doi.org/10.56083/RCV4N5-112>

Por ser a expressão da verdade, firmamos a presente declaração.

São José dos Pinhais, 21 de Maio de 2024.


Prof. MSc. João Paulo Perbiche
Editor-chefe


QR de validade da publicação