

**SÍNDROME DE PEUTZ-JEGHERS - UMA REVISÃO DE LITERATURA**

*Leopoldo José Zardo (leopoldozardo@hotmail.com)*

*Maria Victória Ferreira Piccoli (piccolivicky@gmail.com)*

*Leonardo Markowicz (leonardomark2009@hotmail.com)*

*Ana Paula Müller Penachio (anamullerpenachio101@gmail.com)*

**INTRODUÇÃO:** A Síndrome de Peutz-Jeghers (SPJ) é uma doença genética, caracterizada por hiperpigmentação em superfícies mucocutâneas e presença de múltiplos pólipos no trato gastrointestinal [1]. Embora rara, a SPJ possui uma importante morbimortalidade, devido ao elevado risco de neoplasias e complicações gastrointestinais [2]. **OBJETIVOS:** Levantar as principais características epidemiológicas, manifestações clínicas, métodos diagnósticos e tratamento da Síndrome de Peutz Jeghers. **MÉTODOS:** Uma revisão de literatura conduzida no Pubmed resultou em 237 artigos. Foram empregados descritores “Peutz Jeghers Syndrome”, sendo incluídos artigos em inglês e português, publicados entre janeiro de 2015 e julho de 2025. Com base nos critérios de inclusão, 10 artigos foram selecionados para síntese desse trabalho. **RESULTADOS:** A SPJ é uma doença autossômica dominante, causada pela mutação do gene *STK11*, cuja principal função é a de supressão tumoral [1]. Cerca de 17–50% dos casos são causados por mutações de novo [3]. Sua prevalência varia entre 1:50.000 e 1:200.000, sem distinção importante entre sexos [4]. As manifestações dermatológicas comumente surgem antes dos 5 anos e tendem a diminuir durante a adolescência [1,3]. Estas

apresentam-se como máculas hiperpigmentadas em região perioral, mucosa oral, lábios, genitália e pontas dos dedos [4,5,6]. As principais manifestações gastrointestinais giram em torno da presença de pólipos hamartomatosos, mais comumente localizados no intestino delgado [1,3]. A intussuscepção ocorre em até 70% destes, predominantemente em intestino delgado [1,7]. Os pacientes comumente procuram atendimento médico com quadros de abdome agudo, seja por dor, constipação, náuseas e/ou vômito [8]. Pacientes com SPJ possuem risco 15 vezes maior de desenvolver malignidades em comparação com a população geral [8]. Entre elas, as mais comuns são as do trato gastrointestinal e ginecológicas, sendo os cânceres de mama (risco de até 54%) e colorretal (risco de até 39%) os mais frequentes [1]. O diagnóstico é feito baseando-se em critérios clínicos e histológicos, sendo sempre aconselhável realizar o rastreamento genético para busca de mutações do gene STK11 [9]. Atualmente, o tratamento depende do número, tamanho e possíveis sintomas associados aos pólipos intestinais [1]. Ainda não há tratamento farmacológico seguro e eficaz para a redução destes, sendo a polipectomia endoscópica a terapêutica mais empregada para pólipos maiores que 10–15 mm [3]. As lesões cutâneas da SPJ não são ligadas a transformações malignas e não requerem tratamento [10]. Pacientes com SPJ devem começar o rastreamento com endoscopia digestiva alta e baixa a partir dos 8 anos de idade e repeti-las a cada 1–3 anos se houver presença de pólipos; na ausência destes, repetir aos 18 anos, com rastreamento de 3–3 anos [3]. CONCLUSÃO: A SPJ traz consigo alto risco de quadros de abdome agudo e de malignidades precoces. Atualmente, muitos protocolos de rastreios e terapias medicamentosas ainda carecem de evidências científicas, dificultando a padronização do cuidado desses pacientes. Embora rara, é importante que o seu diagnóstico seja feito precocemente, para não postergar o início dos rastreios e tratamentos.

Palavras-chave: síndrome de peutz-jeghers; lesões dermatológicas; pólipos intestinais; intussuscepção; neoplasias.