

SÍNDROME DE PEUTZ-JEGHERS



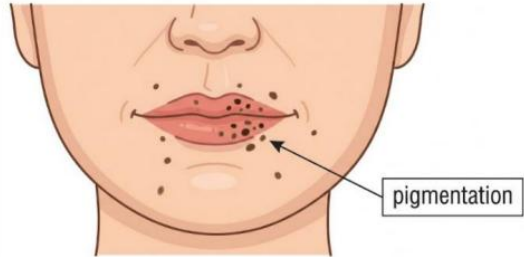
1. ¿Qué es el síndrome de Peutz-Jeghers?

El síndrome de Peutz-Jeghers (SPJ) es una condición genética rara caracterizada por manchas oscuras (pigmentación mucocutánea) dentro de la boca, especialmente en los labios, y alrededor de la boca, en la piel y la mucosa. Además, presenta un alto riesgo de cáncer en varios órganos debido al desarrollo de pólipos en el sistema digestivo. La prevalencia de la enfermedad es de entre 1:25.000 y 1:280.000.

2. ¿Cuáles son los síntomas del síndrome de Peutz-Jeghers?

Hallazgos sobre la piel:

- En la infancia (normalmente antes de los 5 años), se forman manchas azul oscuro o marrón (máculas) en los labios, alrededor de la boca, la nariz, los ojos y los dedos.
- La mayoría de estas manchas pueden desaparecer a lo largo de la adolescencia y la adultez, pero las que se encuentran dentro de la boca (mucosa bucal) suelen ser permanentes.
- Las manchas aparecen normalmente antes de sufrir problemas intestinales y son críticas para el diagnóstico precoz.



Pólipos estomacales e intestinales:

- Los pólipos específicos del SPJ (hamartomas) se observan frecuentemente en el intestino delgado, aunque también pueden encontrarse en el estómago o el intestino grueso.
- Riesgo importante: Los pólipos pueden crecer y provocar sangrados, anemia y una obstrucción peligrosa llamada intususcepción (colonoscopia).
- El riesgo de intususcepción puede crecer hasta el 44% a los 10 años y hasta el 50% a los 20 años.

Riesgos:

- El riesgo de desarrollar cáncer a lo largo de la vida es superior en individuos que padecen de SPJ (el riesgo promedio a los 70 años es del 83%).

- Órganos que presentan riesgo: Colon (intestino grueso), estómago, páncreas, mama y ovarios.
- También pueden observarse casos de cáncer de ovarios y cérvix en mujeres, y tumores testiculares (células Sertoli) en hombres (que pueden causar ginecomastia, el aumento de los pechos).

3. ¿Cómo se diagnostica el síndrome de Peutz-Jeghers?

El SPJ se diagnostica en los siguientes casos:

1. Presencia de dos o más pólipos con las características correspondientes al SPJ.
2. Observación de manchas características (pigmentación) y una historia familiar de SPJ.
3. Presencia de pólipos SPJ y una historia familiar de SPJ.
4. Presencia de pólipos SPJ junto con las manchas características.

Diagnóstico definitivo: Detección de mutación en el gen STK11 mediante pruebas de diagnóstico genético molecular.

4. Transmisión genética: ¿existe riesgo para mi familia?

El gen responsable en la mayoría de los casos de SPJ es el STK11. Aun así, en algunos individuos que presentan SPJ pueden no identificarse mutaciones en este gen, indicando que diferentes genes o cambios genéticos que no pueden ser identificados con la tecnología actual podrían estar implicados.

- SPJ es una enfermedad autosómica dominante. La presencia de una única copia defectuosa del gen STK11 es suficiente para desarrollar la enfermedad. Puede aparecer tanto en hombres como en mujeres, sin ninguna diferencia entre géneros. Una madre o un padre que sufre de SPJ tiene un 50% de probabilidad de transmitir la mutación a su descendencia.
- A veces, puede aparecer en un niño de una familia no afectada hasta el momento (mutación de novo). A pesar de que la mayoría de las personas diagnosticadas con SPJ tienen un padre o una madre afectada, una gran proporción (aproximadamente 17-45%) son los primeros casos diagnosticados con SPJ en la familia.
- Todos los hermanos o hermanas de un individuo diagnosticado deben someterse a cribaje.
- Aunque parezca que la enfermedad no está presente en una familia, los padres pueden tener síntomas muy leves o ser “mosaicos” (portadores del cambio

genético únicamente en algunas células). En este caso, el riesgo para los descendientes es superior al de la población general.

5. Consejo genético y plan de familia

- Si se conoce el cambio genético presente en una familia, pueden aplicarse pruebas prenatales o preimplantacionales (durante FIV).
- La forma adecuada de evaluar los riesgos y las opciones antes del embarazo es mediante el consejo genético.

6. Riesgo de cáncer y seguimiento (¿Por qué es importante?):

En individuos que sufren del SPJ, el riesgo de desarrollar cáncer en ciertos órganos a lo largo de la vida es superior que en la población general. El diagnóstico precoz puede salvar vidas.

Órgano	Método de seguimiento	Unidad relevante (Niños/Adultos)	¿Cuándo se debe empezar?
Intestino delgado y colon	Colonoscopia y endoscopia superior	Gastroenterología pediátrica / Gastroenterología	8 años (se puede pausar hasta los 18 años si no hay problemas)
Intestino delgado	Cápsula endoscópica o Entero-RM	Gastroenterología pediátrica / Gastroenterología	8 años (cada 1-3 años)
Mama	Examinación clínica y resonancia magnética / mamografía	Cirugía pediátrica / Cirugía general	25-30 años (cada 6-12 meses)
Páncreas	Ecografía endoscópica o resonancia magnética	Gastroenterología pediátrica / Gastroenterología	30-35 años (una vez al año)
Aparato reproductor femenino	Examen ginecológico y citología vaginal	Ginecología y obstetricia	18-20 años (una vez al año)
Aparato reproductor masculino	Examen testicular (monitorización de cambios hormonales)	Cirugía pediátrica / urología	10 años (una vez al año)

Estrategias de tratamiento:

- **Polipectomía:** Extirpación de los pólipos de más de 1 cm como medida preventiva estándar del riesgo de cirugía urgente y desarrollo de cáncer.
- **Cirugía:** Una intervención quirúrgica se realiza en caso de obstrucción o sospecha de cáncer.
- La identificación de miembros de la familia que están en riesgo (hermanos, hijos) mediante pruebas genéticas es de vital importancia para tomar medidas preventivas tempranas.

Este folleto es una fuente de información general, preparada con el objetivo de concienciar sobre el síndrome de Peutz-Jeghers. A pesar de ello, se debe tener en cuenta que la información que contiene no reemplaza el consejo médico profesional, un diagnóstico o tratamiento. El seguimiento del síndrome debe ser personalizado, atendiendo al estado de salud del individuo, la historia familiar y el perfil genético.

Los métodos de cribado y los intervalos mencionados en este folleto reflejan datos estándar. El médico puede variar estos periodos según las necesidades clínicas del paciente.

Consulte a su médico especialista para cualquier decisión o proceso de seguimiento relacionado con su salud.

Realizado por: Sonia Maria DUMA, Elif ÜNLÜ, Prof. Dr. Fatma SILAN

REFERENCIAS

McGarrity, T. J., Amos, C. I., ve Baker, M. J. (2021, 2 Eylül). Peutz-Jeghers syndrome. M. P. Adam, S. Bick, G. M. Mirzaa, vd. (Ed.), GeneReviews içinde. University of Washington, Seattle.
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1266/>