

Relato de Caso

# Síndrome de Peutz-Jeghers Complicada por Intussuscepção Intestinal: Relato de Caso

Bárbara Helena dos Santos Neves <sup>1,\*</sup>, Fernanda Nascimento Rosa <sup>1</sup>, Gabriele Mathias <sup>2</sup>, Akihito Inca Atahualpa Urdiales <sup>1</sup>

<sup>1</sup> Departamento de Cirurgia Geral e Gastrointestinal, Complexo Hospitalar Clínico, Universidade Federal do Paraná (UFPR), Curitiba, Paraná, Brasil.

<sup>2</sup> Universidade Federal do Paraná (UFPR), Curitiba, Paraná, Brasil.

\* Correspondência: nevesbh05@gmail.com.

**Resumo:** A Síndrome de Peutz-Jeghers (SPJ) é uma condição genética rara caracterizada pela presença de pólipos hamartomatosos no trato gastrointestinal e hiperpigmentação mucocutânea. A intussuscepção é uma complicação relativamente frequente nesses pacientes, mas a progressão para necrose intestinal extensa é incomum e potencialmente fatal. O presente caso retrata uma paciente de 21 anos com SPJ diagnosticada na infância, admitida com dor abdominal aguda, hiporexia e vômitos. A tomografia computadorizada evidenciou intussuscepção jejunoo-ileal extensa, e a laparotomia de urgência revelou 90 cm de alça delgada invaginada e necrosada devido a pólipos hamartomatosos em jejunoo médio. Foi realizada enterectomia segmentar com anastomose primária latero-lateral, e a paciente apresentou evolução pós-operatória satisfatória, recebendo alta no quarto dia. A paciente mantém seguimento ambulatorial sem sinais de síndrome do intestino curto. Este caso destaca a importância da vigilância endoscópica estruturada e intervenção cirúrgica precoce na SPJ, especialmente em contextos em que técnicas avançadas de enteroscopia não estão disponíveis.

**Palavras-chave:** Síndrome de Peutz-Jeghers; Pólipos; Intussuscepção; Laparotomia.



**Copyright:** This work is licensed under a Creative Commons Attribution 4.0 International License (CC BY 4.0).

## 1. Introdução

A intussuscepção intestinal consiste na invaginação de um segmento proximal do intestino em outro distal, resultando em obstrução luminal, comprometimento vascular e, potencialmente, necrose ou perfuração da parede intestinal [1]. Embora seja uma causa comum de abdome agudo em crianças, trata-se de uma condição rara em adultos e geralmente associada a uma etiologia secundária, como tumores, pólipos ou alterações estruturais da parede intestinal [1,2]. Entre as causas de intussuscepção em adultos, destaca-se a Síndrome de Peutz-Jeghers (SPJ), uma doença genética autossômica dominante rara, causada por mutações no gene *STK11/LKB1*, que codifica uma proteína com função de supressão tumoral [1, 2]. A SPJ caracteriza-se pela presença de múltiplos pólipos hamartomatosos distribuídos ao longo do trato gastrointestinal e por hiperpigmentação mucocutânea característica, especialmente em lábios e mucosa oral [3-5].

Os pólipos hamartomatosos atuam como ponto de partida para episódios recorrentes de intussuscepção intestinal, sendo essa a complicação mais frequente e uma das principais causas de morbidade nesses pacientes [2,6]. O reconhecimento precoce dessa manifestação é essencial, uma vez que a intussuscepção pode evoluir com isquemia e necrose intestinal, demandando ressecções múltiplas ao longo da vida [9-11]. O presente relato descreve o caso de uma paciente portadora de SPJ que evoluiu com intussuscepção intestinal complicada por extensa necrose jejunal, evidenciando não apenas a gravidade

potencial dessa complicação, mas também o impacto direto de uma vigilância incompleta do intestino delgado. O caso reforça a necessidade de reconhecimento precoce, acesso a métodos diagnósticos adequados e intervenção cirúrgica oportuna para prevenir desfechos graves em pacientes com SPJ. O objetivo deste relato é descrever uma apresentação grave de intussuscepção intestinal em paciente jovem com SPJ, discutindo os desafios diagnósticos e terapêuticos frente à indisponibilidade de métodos endoscópicos avançados.

## 2. Relato de Caso

Paciente do sexo feminino, de 21 anos, diagnosticada com Síndrome de Peutz-Jeghers com 1 ano de idade. Paciente possui histórico familiar positivo, sendo o pai e a irmã portadores da mesma síndrome. Paciente foi admitida na Unidade Referenciada do Hospital de Clínicas da Universidade Federal do Paraná (HC-UFPR) com quadro de dor abdominal em andar superior do abdome e flanco esquerdo, de caráter contínuo, associado a hiporexia e episódios de êmese, sem fatores de melhora ou piora e ausência de alteração de hábito intestinal.

Paciente sem antecedente cirúrgico, com histórico de polipose hamartomatosa gástrica e intestinal, em duodeno, jejun, cólon descendente e sigmoide, evidenciada em exame de Ressonância Magnética, Endoscopia Digestiva Alta (EDA) e colonoscopia realizadas em anos anteriores, com comprovação anatomo-patológica. Esses pólipos intestinais foram ressecados um ano antes do quadro vigente, com exceção de um pólio de aproximadamente 12 mm localizado em jejun devido à inalcançabilidade pelos métodos endoscópicos disponíveis no serviço. Técnicas avançadas como enteroscopia assistida por dispositivo (duplo balão ou balão único) não estavam disponíveis, impossibilitando a remoção profilática recomendada em diretrizes internacionais.

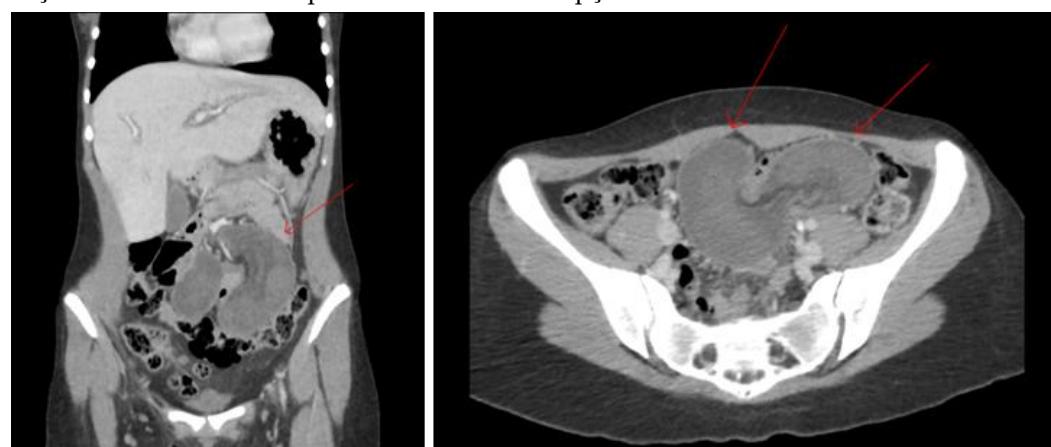
Ao exame físico, apresentava-se em bom estado geral, hemodinamicamente estável, eupneica em ar ambiente, sem sinais de esforço respiratório. Observa-se presença de máculas melanóticas características em região labial e perioral (Figura 1). O abdome era plano, com ruídos hidroaéreos presentes, normotimpânico, doloroso à palpação profunda em epigástrico, hipocôndrio e flanco esquerdo, ausência de massas palpáveis ou visceromegalias e sem sinais de peritonite.

**Figura 1.** Máculas melanóticas características em região labial e perioral, achado típico da Síndrome de Peutz-Jeghers. As lesões são planas, apresentam coloração castanho-acinzentada e limites bem definidos, configurando marcador cutâneo clássico da síndrome.



Foi realizada tomografia computadorizada de abdome com contraste endovenoso (Figura 2), que evidenciou distensão segmentar de alça delgada jejuno-ileal no flanco esquerdo, medindo até 37 mm de calibre e cerca de 96 cm de extensão, com invaginação do mesentério compatível com intussuscepção, ausência de pneumatose intestinal ou de pneumoperitônio, mínima quantidade de líquido livre na pelve associado a edema da gordura mesentérica. Foi indicado laparotomia em caráter de urgência, considerando a extensão do segmento acometido e a suspeita de sofrimento intestinal.

**Figura 2.** Tomografia computadorizada de abdome com contraste evidenciando invaginação do mesentério compatível com intussuscepção intestinal.



No intraoperatório, sob anestesia geral, por meio de uma incisão transumbilical, realizado inventário da cavidade, com presença de alça de delgado isquêmica há 100 cm do ângulo de Treitz, pequena quantidade de líquido livre na cavidade, sem perfurações aparentes. A tração cautelosa da alça isquêmica revelou intussuscepção de cerca de 90 cm de alça de delgado, com ponto de início em pólipos localizado em jejuno médio (Figura 3). Diante da inviabilidade tecidual, procedeu-se à ligadura cautelosa dos vasos mesentéricos que irrigavam o segmento necrosado, seguido de enterectomia da alça desvitalizada com auxílio de grampeador linear (Figura 4).

**Figura 3.** Aspecto intraoperatório das alças. Observa-se intussuscepção em jejuno médio, tendo como ponto de partida um pólipos.



**Figura 4.** Peça cirúrgica de enterectomia evidenciando segmento de intestino delgado com necrose transmural e pólipos hamartomatosos (círculo amarelo) em jejuno médio, medindo cerca de 12 mm de diâmetro.



Foi então confeccionada enteroanastomose primária latero-lateral isoperistáltica com grampeador linear e fechamento com chuleio contínuo com reforço da linha de grampo e síntese da anastomose com Vycril 3-0. Essa técnica foi escolhida por oferecer maior diâmetro funcional, menor risco de estenose. Em seguida, realizou-se fechamento da brecha do meso e revisão das alças de delgado, que não apresentaram outras lesões. A contagem final das alças de delgado foi de aproximadamente 210 cm de delgado, sendo 110 cm do Treitz até anastomose e 110 cm distal à anastomose.

A paciente foi encaminhada para enfermaria no pós-operatório imediato, onde evoluiu sem intercorrências clínicas significativas. Apresentou dor em ferida operatória, compatível com pós-operatório, controlada adequadamente com o uso de opioides. Houve progressão gradual da dieta conforme aceitação, estímulo à deambulação precoce e realização de fisioterapia motora e respiratória. Recebeu alta hospitalar no quarto dia de pós-operatório, em bom estado geral. O laudo do anatomopatológico do produto de enterectomia evidenciou infarto intestinal transmural e pólipos infartados hamartomatosos com sinais de intussuscepção intestinal. Apesar da extensa ressecção, a paciente segue sem sintomas de má absorção ou síndrome do intestino curto. Atualmente, realiza vigilância endoscópica anual e enterografia por ressonância magnética, sem recorrência de sintomas ou complicações, apesar da evidência de novos pólipos hamartomatosos com necessidade de ressecção endoscópica.

### 3. Discussão

A Síndrome de Peutz-Jeghers (SPJ) é uma condição genética autossômica dominante rara, causada predominantemente por mutações no gene *STK11/LKB1*, um supressor tumoral que desempenha papel essencial na via de apoptose dependente da p53 [7, 8].

Clinicamente, caracteriza-se pela associação entre pólipos hamartomatosos distribuídos ao longo do trato gastrointestinal, com exceção do esôfago, e máculas melanóticas mucocutâneas características. Ademais, esses pacientes apresentam risco significativamente aumentado de neoplasias gastrointestinais e extraintestinais [3-5].

O diagnóstico clínico pode ser estabelecido na presença de qualquer dos seguintes critérios: - dois ou mais pólipos hamartomatosos típicos; - hiperpigmentação mucocutânea característica em indivíduo com histórico familiar positivo; - pólio de Peutz-Jeghers em paciente com parente de primeiro grau acometido; ou associação de pólipos e pigmentação típica em um mesmo indivíduo [3, 4]. As máculas pigmentadas mucocutâneas, presentes em mais de 95% dos pacientes, resultam do acúmulo de macrófagos pigmentados na derme. São lesões tipicamente planas, de coloração castanha ou azul-acinzentada, com diâmetro entre 1 e 5 mm. As principais regiões que podem ser afetadas são os lábios e região perioral (94%), palma das mãos (74%), mucosa oral (66%) e planta dos pés (62%). Embora representem marcador clínico importante, não possuem potencial maligno [3, 4].

Em relação aos pólipos hamartomatosos, o local mais comumente afetado é o intestino delgado (60 a 90%), principalmente o jejun [1]. Contudo, podem ser encontrados em todo o trato gastrointestinal. Apesar de a metade dos pacientes com SPJ sejam assintomáticos no momento do diagnóstico, as principais causas de morbimortalidade ocorrem geralmente na segunda década de vida e podem apresentar sintomas relacionados à presença dos pólipos, como obstrução causada por intussuscepção ou oclusão do lumen, dor abdominal causada por infarto, hematoquezia, anemia por sangramento tanto agudo quanto crônico, prolapsão de pólio colônico e presença de neoplasia [2, 9].

Aproximadamente 70% dos pacientes apresentam intussuscepção em algum momento, sendo mais frequente no intestino delgado [6,10]. Os episódios de intussuscepção podem ser transitórios e causam dor abdominal em cólica recorrente. Complicações agudas como a intussuscepção intestinal com necrose extensa são incomuns e representam um desafio diagnóstico e terapêutico significativo [11-13]. O presente relato se destaca por abordar uma apresentação grave e rara dessa síndrome em uma paciente jovem, destacando a importância do diagnóstico precoce e da intervenção cirúrgica oportuna.

Os sintomas iniciais de intussuscepção, dor abdominal, vômitos e distensão, são inespecíficos, o que frequentemente retarda o diagnóstico, especialmente em pacientes com SPJ, pois geralmente apresentam episódios intermitentes de dor abdominal por obstruções subocclusivas, muitas vezes autolimitadas [14]. As diretrizes internacionais recomendam que todo episódio de dor abdominal aguda em pacientes com SPJ seja avaliado com urgência por equipe cirúrgica, devido à alta probabilidade de intussuscepção. A tomografia computadorizada contrastada é o método diagnóstico de escolha, pois permite confirmar a intussuscepção, identificar sinais de isquemia intestinal e planejar a abordagem terapêutica [15, 16].

Neste relato de caso, a presença de sinais clínicos e radiológicos de sofrimento vascular justificaram a necessidade de laparotomia imediata. A redução radiológica ou endoscópica da intussuscepção não é indicada quando há obstrução intestinal secundária a pólio hamartomatoso sintomático. Ademais, a SPJ está relacionada ao risco aumentado de neoplasias tanto gastrointestinais quanto extraintestinais. Os locais mais comuns de malignidade são intestino grosso, intestino delgado, estômago, pâncreas e mama. [18,19] Por essa razão, é altamente recomendado realizar vigilância do estômago, intestino delgado e colon. Assim, a vigilância endoscópica periódica é fundamental para reduzir morbimortalidade. As diretrizes americana e europeia recomendam endoscopia digestiva alta (EDA) e colonoscopia completa a partir dos 8 anos de idade, com repetição a cada 1-3 anos se houver pólipos. Na ausência de lesões, a nova vigilância deve ocorrer aos 18 anos, e, após os 50 anos, em intervalos de 1-2 anos, devido ao aumento expressivo do risco de malignidade [12, 14, 20, 21].

Para o intestino delgado, os métodos de vigilância incluem enteroscopia por cápsula (SBCE), enteroscopia assistida por balão (BAE), enterografia por ressonância magnética

(MRE) e enterografia por tomografia computadorizada (CTE). O primeiro exame deve ser realizado aos 8 anos ou antes se houver sintomas, com acompanhamento a cada 1–3 anos quando for identificados pólipos [2, 12, 14, 20].

O tratamento na SPJ visa o manejo das complicações relacionadas aos pólipos. As intervenções incluem polipectomias endoscópicas, enterectomias segmentares ou ressecções oncológicas quando há malignidade. Procedimentos agressivos devem ser evitados devido à natureza difusa da doença [19, 20]. De acordo com a US Multi-Society Task Force on Colorectal Cancer e a National Comprehensive Cancer Network (NCCN), recomenda-se a ressecção endoscópica de pólipos sempre que possível. A polipectomia endoscópica é indicada para pólipos  $\geq 5$  mm identificados em EDA e colonoscopia, enquanto pólipos do intestino delgado  $\geq 10$  mm ou sintomáticos também devem ser removidos, a fim de prevenir complicações. A cirurgia fica reservada para casos em que o controle endoscópico é inviável (pólipos volumosos, múltiplos ou neoplásicos) ou diante de obstrução ou intussuscepção intestinal. Quando há necessidade de laparotomia, recomenda-se enteroscopia intraoperatória para identificação e ressecção de pólipos residuais [12, 19, 20].

Neste caso, a falha na remoção endoscópica de um pólio acessível por enteroscopia assistida por dispositivo representa uma lacuna assistencial potencialmente evitável, reforçando a desigualdade de acesso a técnicas avançadas nos serviços públicos brasileiros.

Este relato reforça a necessidade de elevada suspeição clínica de intussuscepção em pacientes com SPJ, mesmo quando os sintomas se apresentam de forma atípica ou pouco específica. Além disso, destaca que a intervenção cirúrgica precoce é fundamental para evitar desfechos potencialmente fatais, incluindo necrose extensa, síndrome do intestino curto, sepse e óbito, especialmente em contextos em que a vigilância endoscópica do intestino delgado foi limitada pela indisponibilidade de técnicas avançadas.

#### 4. Conclusão

A intussuscepção intestinal em pacientes com Síndrome de Peutz-Jeghers representa uma complicação potencialmente grave, cuja evolução desfavorável pode ser mitigada por reconhecimento clínico precoce, diagnóstico radiológico oportuno e intervenção cirúrgica imediata. O presente caso evidencia que a impossibilidade de ressecção prévia de um pólio jejunial, decorrente da indisponibilidade de técnicas avançadas de enteroscopia, contribuiu para a ocorrência do evento agudo.

Assim, destaca-se a importância de programas de vigilância endoscópica abrangentes e tecnicamente adequados, bem como da ressecção profilática de pólipos maiores, a fim de reduzir o risco de complicações obstrutivas ou isquêmicas. Medidas estruturadas de acompanhamento são fundamentais para otimizar o prognóstico e minimizar a necessidade de intervenções emergenciais ao longo da vida desses pacientes. Dessa forma, este caso ilustra como a indisponibilidade de enteroscopia avançada pode resultar em complicação cirúrgica grave, representando um importante marcador de iniquidade assistencial em doenças raras.

**Financiamento:** Nenhum.

**Aprovação em Comitê de Ética em Pesquisa:** Este trabalho foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa do Hospital de Clínicas da UFPR sob o CAAE: 69047223.7.0000.0096 após obtenção do consentimento informado da paciente para publicação deste relato.

**Agradecimentos:** Nenhum.

**Conflitos de Interesse:** Nenhum.

#### Referência

1. Marinis A, Yiallourou A, Samanides L, et al. Intussusception of the bowel in adults: a review. World J Gastroenterol. 2009;15(4):407-11. doi:10.3748/wjg.15.4.407.

2. Nasri S, Zemmour C, Lemyre B, et al. Intestinal intussusception in Peutz-Jeghers syndrome: case report and review of the literature. *Ann Gastroenterol.* 2020;33(1):89-93.
3. Latchford AR, Neale KJ, Phillips RK. Peutz-Jeghers syndrome: current management and future directions. *Curr Opin Gastroenterol.* 2021;37(5):321-7. doi:10.1097/MOG.0000000000000748.
4. Van Lier MGF, Westerman AM, Wagner A, et al. High cancer risk and increased mortality in patients with Peutz-Jeghers syndrome. *Gut.* 2011;60(2):141-7. doi:10.1136/gut.2010.223750.
5. Maia AS, Rezende de Medeiros G, Moraes Santos G, et al. Síndrome de Peutz-Jeghers: implicações clínicas, bioquímicas e epidemiologia. *Braz J Implantol Health Sci.* 2024;6(1):1469-78. doi:10.36557/2674-8169.2024v6n1p1469-1478.
6. Andrade AC, Carvalho Júnior EC, Dantas KS, Sousa JS, Morais RK. Síndrome de Peutz-Jeghers: relato de caso. *Rev Col Bras Cir.* 2008 Jun;35(3):[páginas]. doi:10.1590/S0100-69912008000300015.
7. Prescott NB, Murchison CJ, Westwood ME, Clark SJ. Peutz-Jeghers syndrome: a comprehensive review of genetics, clinical features and management approaches. *Cureus.* 2023 Jul;15(7):e.
8. Linares B, Gutiérrez A, Ceccaroni Y, et al. Peutz-Jeghers syndrome: a comprehensive review of genetics, clinical features and management approaches. *Am J Med Genet A.* 2023;189(4):834-48. doi:10.1002/ajmg.a.62933.
9. Rufener SL, Khaldoun K, McKenna BJ, Michael W. Small bowel intussusception secondary to a Peutz-Jeghers hamartomatous polyp. *Radiographics.* 2008;28(1):284-8. doi:10.1148/radiographics.281075092.
10. Matos Silva CDC, Pitanga JP, Oda DA, França AM. Peutz-Jeghers Syndrome: case report and literature review. *Rev Bras Oncol Clin.* 2010;7(19):28-32.
11. Rodríguez CEC, Aires MT, Carvalho SR, Valladares MAB, Troccoli de-Souza M, Vaz CF. Intussuscepção e pólipos duodenal gigante em paciente pediátrico com Síndrome de Peutz-Jeghers: relato de caso. *Resid Pediatr.* 2025;0(0):[e-pub]. doi:10.25060/residpediatr-2025-1379.
12. Yamamoto H, Sakamoto H, Kumagai H, et al. Clinical Guidelines for Diagnosis and Management of Peutz-Jeghers Syndrome in Children and Adults. *Digestion.* 2023;104(5):335-47. doi:10.1159/000529799.
13. Update on imaging of Peutz-Jeghers syndrome. *Abdom Imaging.* 2015;40(2):403-12.
14. Wagner A, Aretz S, Auranen A, et al. The Management of Peutz-Jeghers Syndrome: European Hereditary Tumour Group (EHTG) Guideline. *J Clin Med.* 2021;10(3):473. doi:10.3390/jcm10030473.
15. Cancer risk of Peutz-Jeghers syndrome and treatment experience. *Cancer Genet.* 2024;278-279:17-25.
16. eviQ Cancer Genetics. STK11 (Peutz-Jeghers) — risk management. Australia: eviQ; 2023 Sep.
17. Maia AS, Rezende de Medeiros G, Moraes Santos G, et al. Síndrome de Peutz-Jeghers: implicações clínicas, bioquímicas e epidemiologia. *Braz J Implantol Health Sci.* 2024;6(1):1469-78. doi:10.36557/2674-8169.2024v6n1p1469-1478.
18. Latchford AR, Neale KJ, Phillips RK. Peutz-Jeghers syndrome: current management and future directions. *Curr Opin Gastroenterol.* 2021;37(5):321-7.
19. Yamamoto H, et al. Clinical Guidelines for Diagnosis and Management of Peutz-Jeghers Syndrome in Children and Adults. *Digestion.* 2023;104(5):335-47.
20. Wagner A, et al. The Management of Peutz-Jeghers Syndrome: European Hereditary Tumour Group (EHTG) Guideline. *J Clin Med.* 2021;10(3):473.