

PÓLIPO HAMARTOMATOSO DE PEUTZ-JEGHERS EN PACIENTE ADOLESCENTE: REPORTE DE UN CASO

LORENA VILLARREAL¹

ANDERSON VARGAS²

WILBER MÉNDEZ³

PEUTZ-JEGHERS HAMARTOMATOUS POLYP IN A TEENAGER PATIENT: CASE REPORT

RESUMEN

Introducción: El síndrome de Peutz-Jeghers (SPJ) es una enfermedad hereditaria autosómica dominante caracterizada por pólipos hamartomatosos, pigmentación mucocutánea y predisposición elevada al desarrollo de neoplasias gastrointestinales y extraintestinales. Su diagnóstico temprano es esencial para implementar programas de vigilancia oncológica de por vida. **Caso clínico:** Se presenta caso de una paciente femenina de 17 años con dolor abdominal intenso, rectorragia y tenesmo. Los estudios de imagen revelaron un tumor polipoideo de gran tamaño en colon sigmoideos, motivo por el cual se realizó sigmoidectomía radical por vía laparoscópica. El análisis histopatológico mostró una proliferación hamartomatosa con patrón arboriforme fibrovascular, fascículos de músculo liso que se extendían desde la muscularis mucosae y mucosa intestinal sin displasia ni atipias citológicas. La inmunotinción para actina de músculo liso (AML/ SMA) confirmó la arquitectura característica. **Discusión:** La localización colónica de pólipos en SPJ es menos frecuente que en intestino delgado, lo que otorga relevancia a este hallazgo en una paciente adolescente. El patrón histológico arboriforme constituye uno de los principales criterios diagnósticos, diferenciándolo de otras entidades similares. El caso subraya la importancia de la correlación clínico-patológica y la necesidad de vigilancia precoz. **Conclusión:** Este reporte enfatiza la necesidad de considerar este síndrome en el diagnóstico diferencial de pólipos grandes en adolescentes y de implementar programas de vigilancia oncológica estrictos y de por vida.

Palabras clave: Síndrome de Peutz-Jeghers, pólipos hamartomatosos, pigmentación mucocutánea, histopatología

ABSTRACT

Introduction: Peutz-Jeghers Syndrome (PJS) is an autosomal dominant hereditary disorder characterized by hamartomatous polyps, mucocutaneous pigmentation, and a high predisposition to the development of gastrointestinal and extraintestinal neoplasms. Early diagnosis is essential for implementing lifelong oncological surveillance programs. **Clinical Case:** We present the case of a 17-year-old female patient with severe abdominal pain, hematochezia, and tenesmus. Imaging studies revealed a large polypoid tumor in the sigmoid colon; consequently, a radical laparoscopic sigmoidectomy was performed. Histopathological analysis showed a hamartomatous proliferation with a fibrovascular arborizing pattern, smooth muscle fascicles extending from the muscularis mucosae, and intestinal mucosa without dysplasia or cytological atypia. Immunostaining for Smooth Muscle Actin (SMA) confirmed the characteristic architecture. **Discussion:** The colonic localization of polyps in PJS is less frequent than in the small intestine, highlighting the relevance of this finding in an adolescent patient. The arborizing histological pattern constitutes one of the primary diagnostic criteria, differentiating it from other similar entities. This case underscores the importance of clinico-pathological correlation and the need for early surveillance. **Conclusion:** This report emphasizes the need to consider this syndrome in the differential diagnosis of large polyps in adolescents and to implement strict, lifelong oncological surveillance programs.

Key words: Peutz-Jeghers Syndrome (PJS), hamartomatous polyps, mucocutaneous pigmentation, histopathology

1. Anatomopatólogo, IAP-UCV, Docente del Postgrado de Anatomía Patológica de la Universidad Central de Venezuela en el "Hospital Militar Universitario Dr. Carlos Arvelo". Caracas - Venezuela. Correo-e: lorenavillarreal2808@gmail.com
2. Residente del Postgrado de Anatomía Patológica de la Universidad Central de Venezuela en el "Hospital Militar Universitario Dr. Carlos Arvelo". Caracas - Venezuela)
3. Cirujano Coloproctólogo, Hospital "Dr. Domingo Luciani", Universidad Central de Venezuela. Caracas - Venezuela.

Recepción: 07/03/2026

Aprobación: 20/6/2026

DOI: 10.48104/RVC.2026.79.2.2

www.revistavenezolanadecirugia.com

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Peutz-Jeghers (SPJ) es un síndrome hereditario poco común de transmisión autosómica dominante. Sus características clínicas incluyen pólipos hamartomatosos, pigmentación mucocutánea y una mayor predisposición al desarrollo de neoplasias malignas, asociándose con tasas elevadas de cáncer gastrointestinal. Sin embargo, también se relaciona con la presentación de neoplasias ginecológicas, testiculares y tiroideas. (1) Se han encontrado mutaciones germinales inactivantes en un alelo del gen *STK11* (también conocido como *LKB1*), localizado en el cromosoma 19p13.3 en la mayoría de los casos de síndrome de Peutz-Jeghers. La incidencia de esta entidad se estima en 1 por cada 120,000 nacimientos y las localizaciones anatómicas de pólipos más frecuente incluyen: intestino delgado en un 96% de los casos; colon, 27%; recto, 24%; y estómago, 24%. (2)

La formación de pólipos en el síndrome de Peutz-Jeghers y el estado de predisposición al desarrollo de cáncer deben explicarse mediante el mismo mecanismo molecular. Así, un único mecanismo explicaría tanto el desarrollo de pólipos benignos de Peutz-Jeghers como la aparición de neoplasias malignas en este síndrome. (3)

La identificación temprana de esta condición es fundamental en pacientes sintomáticos o en riesgo, ya que permite establecer un programa de vigilancia sistémica estricto y regular, lo cual puede mejorar de manera considerable la calidad de vida y el pronóstico de estos individuos. De acuerdo con las guías del American College of Gastroenterology y del European Hereditary Tumor Group (EHTG), los adultos con síndrome de Peutz-Jeghers deben someterse a un hemograma completo anual acompañado de un examen físico que incluya la evaluación del abdomen, la pelvis, las mamas y los testículos. Además, se recomienda una vigilancia oncológica de por vida con estudios de imágenes periódicos con el fin de detectar tempranamente tumores pancreáticos, testiculares, mamarios y ginecológicos. (4)

Presentación del caso

Información del Paciente

Se trata de una paciente femenina de 17 años de edad, quien presenta cuadro clínico caracterizado por dolor abdominal de fuerte intensidad, rectorragia, pujo y tenesmo. En la anamnesis se documenta antecedente familiar relevante de neoplasias malignas en varios miembros de su familia, lo cual orienta hacia un posible síndrome hereditario. Al examen físico se evidencian múltiples máculas hiperpigmentadas tipo lentiginosas en región facial, hallazgo característico de la melanosis mucocutánea asociada al síndrome de Peutz-Jeghers (Figura. 1). Se le realizan estudios de imagen en donde se evidencia un tumor polipoide de gran tamaño en el colon sigmoidees, por lo que se decide llevarla a mesa operatoria, practicándose sigmoidectomía radical por vía laparoscópica.

Se recibe fijado en formol al 10% el espécimen quirúrgico correspondiente (Figura 2), referido con hilos de sutura en el borde de resección distal. Dicho segmento mide 14,3 cm de longitud por 3,8 cm de diámetro. Se encuentra abierto por la superficie antimesentérica y en la mucosa colónica, a 6,7 cm del borde proximal, se identifica un pólipo pediculado cuya porción cefálica y pedículo miden $4 \times 3,5 \times 2,7$ cm y $1,5 \times 1,2$ cm, respectivamente.

La superficie del pólipo es irregular, lobulada, de aspecto cerebroide, color marrón claro y al corte, de consistencia blanda-elástica. El resto de la mucosa colónica presenta pliegues conservados y sin lesiones evidentes.

El meso mide 13×5 cm, es de color amarillo, lobulado y de consistencia blanda; de este se disecan dos ganglios linfáticos. Se realiza un muestreo exhaustivo del pólipo, tanto de la porción cefálica como del pedículo, además de los bordes de resección, muestras representativas de la mucosa colónica normal, del pedículo vascular y de los ganglios del mesocolon.

Las muestras se incluyen, procesan y colorean mediante la técnica de hematoxilina-eosina para posteriormente ser evaluadas.

Los cortes histológicos muestran a menor aumento una proliferación hamartomatosa con arquitectura característica en donde se observa un patrón arboriforme de tejido fibromuscular que forma ejes densos y ramificados, recubiertos por mucosa intestinal. Esta disposición genera la impresión de un "árbol" de tejido fibroso que sostiene criptas y glándulas (Figura 3). Se reconocen los fascículos de músculo liso que se extienden desde la muscularis mucosae hacia el interior del pólipo y las glándulas intestinales se disponen siguiendo este armazón.

A mayor aumento, utilizando un objetivo de 400x, el pólipo muestra a la mucosa intestinal recubriendo los ejes fibrovasculares donde las criptas están tapizadas por epitelio cilíndrico simple con abundantes células caliciformes que secretan mucina, intercaladas con células absortivas; las glándulas mantienen su arquitectura ordenada, con luces bien definidas y sin evidencia de estratificación nuclear ni pérdida de la polaridad. El estroma subyacente revela tejido conectivo con vasos sanguíneos de pared delgada y fascículos de músculo liso que se interdigitan entre las criptas, sin infiltrado inflamatorio significativo. Las características citológicas son benignas: los núcleos son uniformes, con membranas nucleares regulares, nucléolos pequeños, escasos, y el citoplasma conserva su aspecto habitual, no se observan pleomorfismo, hiper cromasia ni mitosis atípicas (Figura 4).

En conjunto, estos cortes confirman la naturaleza hamartomatosa de la lesión, subrayando la ausencia de atipias epiteliales o displasia, lo que diferencia claramente este pólipo de lesiones neoplásicas y reafirma su carácter benigno dentro del contexto clínico del síndrome de Peutz-Jeghers.

Mediante un estudio de inmunohistoquímica aplicado al pólipo, utilizando anticuerpos monoclonales dirigidos contra actina de músculo liso (AML/SMA), se evidencia de manera concluyente la positividad citoplasmática difusa en las fibras musculares lisas presentes. Dichas fibras se organizan en

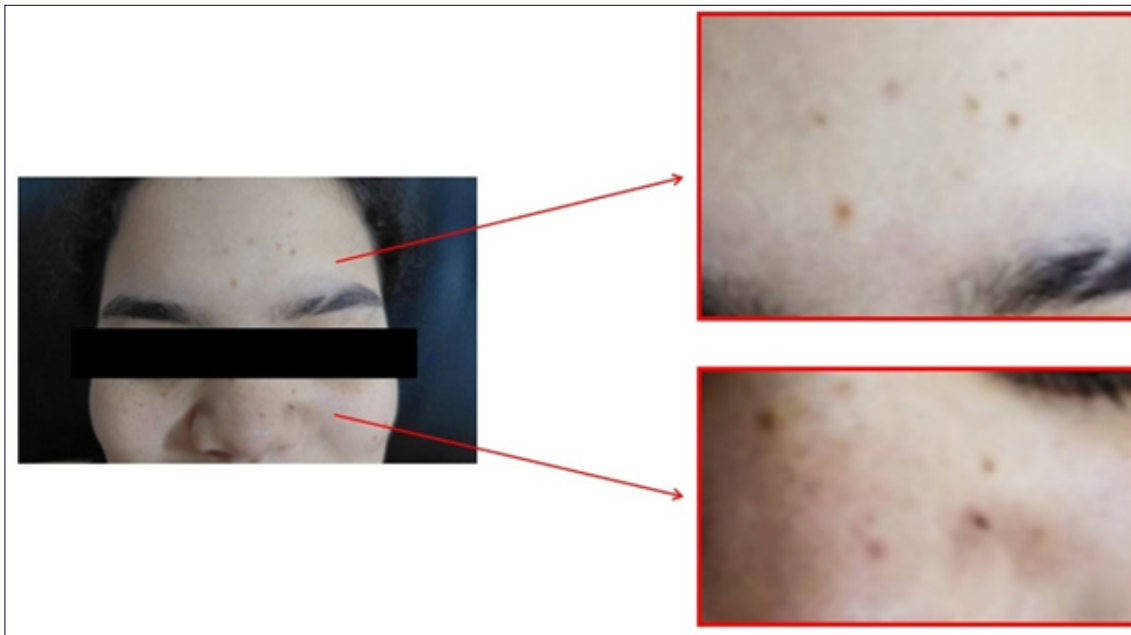


Figura 1. Pigmentación cutánea: En la fotografía clínica se observa la presencia de múltiples máculas hiperpigmentadas de aspecto lentiginoso distribuidas en región facial, características de la melanosis mucocutánea asociada a esta entidad

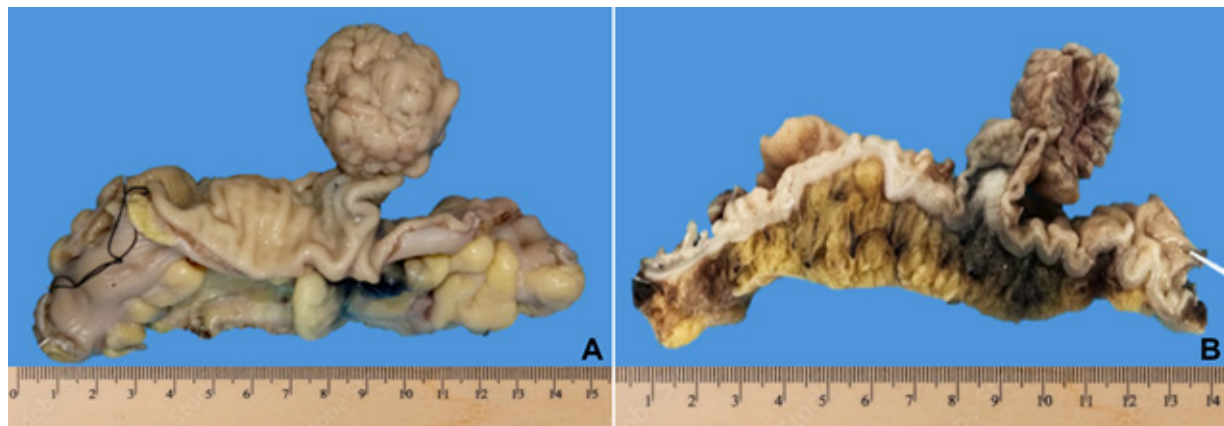


Figura 2. A) Pieza quirúrgica fijada en formol al 10%. B) Corte longitudinal del espécimen a través del pólipo en donde se aprecia el crecimiento exofítico y ramificado del mismo

fascículos bien definidos que se proyectan desde la muscularis mucosae hacia el interior de la lesión polipoide, conformando y delimitando los ejes fibromusculares característicos de los pólipos hamartomatosos asociados al síndrome de Peutz-Jeghers. (Figuras 5 y 6).

Este patrón inmunohistoquímico confirma la naturaleza hamartomatosa de la proliferación, en la cual el componente muscular liso se dispone en prolongaciones arborizadas que acompañan al estroma y se interdigitan con las glándulas

epiteliales colónicas. La demostración de estos fascículos mediante AML/SMA constituye un hallazgo diagnóstico clave, ya que permite diferenciar este tipo de pólipo de otras lesiones colónicas, como los pólipos hiperplásicos o adenomas, en los cuales no se observa la misma extensión organizada de músculo liso.

La paciente se encuentra a 10 meses de postoperatorio, actualmente en buenas condiciones clínicas, con evacuaciones Bristol 3-4, con adecuado patrón evacuatorio.

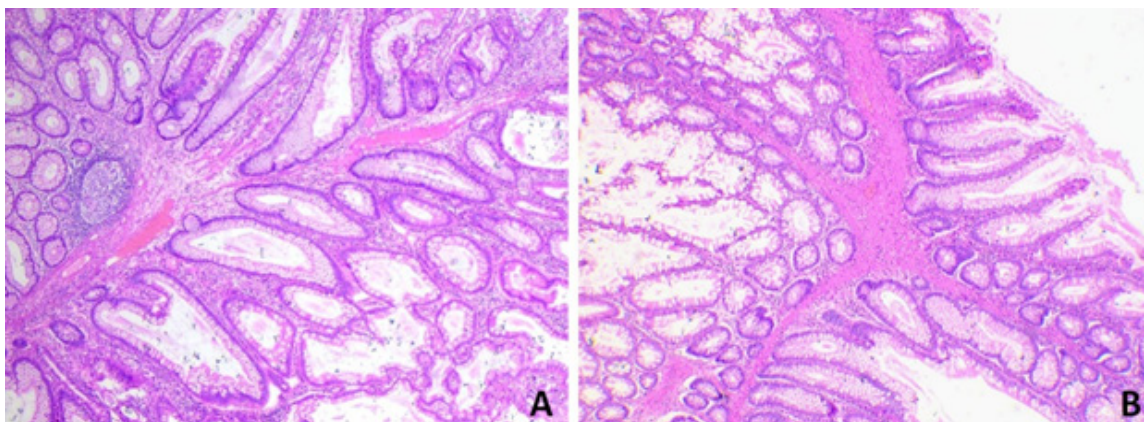


Figura 3. El aspecto a menor aumento es clave para diferenciarlo de otros pólipos: mientras los adenomas muestran displasia y los pólipos hiperplásicos tienen arquitectura superficial, el pólipo de Peutz-Jeghers destaca por su patrón arboriforme fibrovascular. Este hallazgo es prácticamente patognomónico y se utiliza como criterio diagnóstico en correlación con la clínica (A y B)

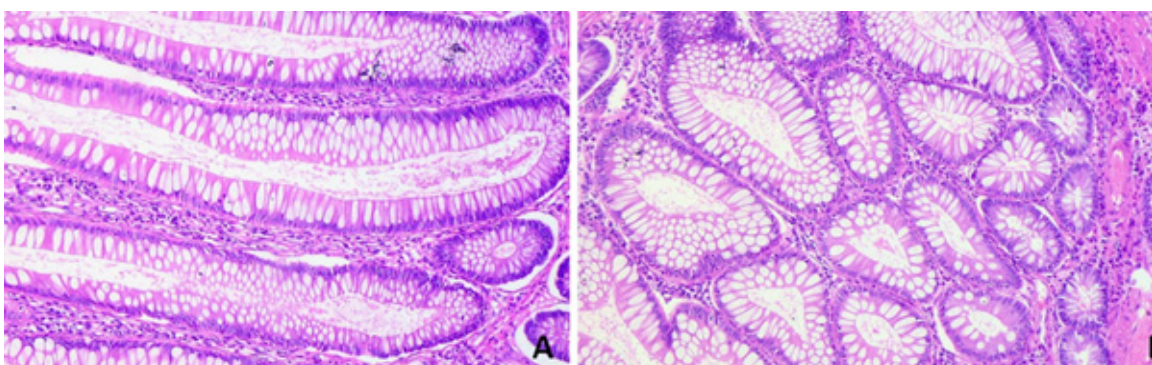


Figura 4. A mayor aumento se puede apreciar el detalle citológico: mucosa intestinal con criptas tapizadas por epitelio cilíndrico simple con abundantes células caliciformes y absortivas, la arquitectura glandular ordenada sin displasia ni atipias y los núcleos son uniformes, regulares y sin pérdida de la polaridad (A y B)

DISCUSIÓN

El síndrome de Peutz-Jeghers se caracteriza por la coexistencia de lesiones cutáneas características, planas, pigmentadas y semejantes a pecas, localizadas principalmente en el labio inferior, área perioral, mucosa bucal, región periorbitaria y párpados, aunque se han descrito casos en personas que no presentan esta característica clínica. Los antecedentes familiares son negativos en hasta el 45% de los casos, lo cual indica una alta incidencia de mutaciones germinales de novo.

Los criterios clínico-patológicos de la Organización Mundial de la Salud para el diagnóstico de este raro trastorno se pueden resumir en los siguientes:

- Tres o más pólipos que muestren características histológicas consistentes con el síndrome de Peutz-Jeghers.

- Antecedente familiar de síndrome de Peutz-Jeghers con cualquier número de pólipos de Peutz-Jeghers.
- Antecedente familiar de síndrome de Peutz-Jeghers con pigmentación mucocutánea característica.
- Pigmentación mucocutánea característica con cualquier número de pólipos de Peutz-Jeghers.(5)

Los pólipos de Peutz-Jeghers suelen presentarse en la adultez temprana. Un tercio de los individuos afectados experimenta síntomas durante los primeros 10 años de vida. El síntoma más común es un dolor abdominal intermitente y los pacientes suelen presentarse en la sala de emergencias con signos de abdomen agudo.(6) También puede presentarse en una emergencia con características de obstrucción intestinal debida a intususcepción, sangrado rectal y dolor abdominal tipo cólico recurrente.

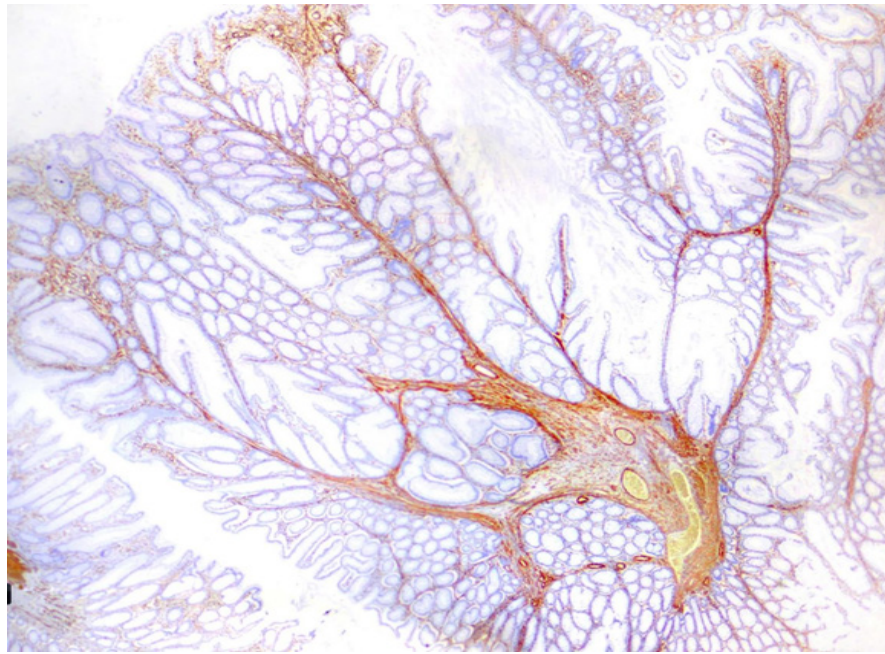


Figura 5. Inmunorreacción para actina de músculo liso: A menor aumento, la inmunoreactividad para actina de músculo liso (AML / SMA), permite resaltar la arquitectura arboriforme del pólipo

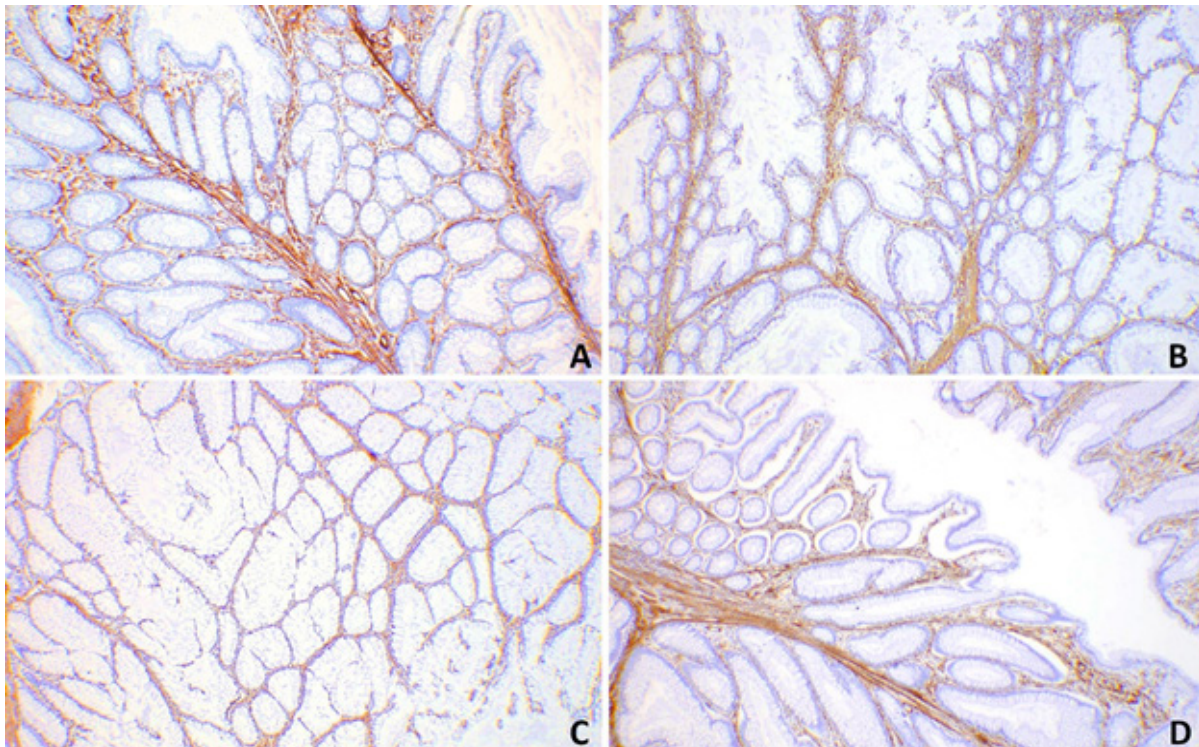


Figura 6. Inmunorreacción para actina de músculo liso: En estas cuatro imágenes a mayor aumento se aprecia como los haces musculares se interdigitan entre las criptas glandulares y sostienen la estructura ramificada del pólipo. Esta demostración inmunohistoquímica es útil tanto para fines diagnósticos como didácticos

El manejo requiere la atención de crisis quirúrgicas agudas, seguimiento regular, tamizaje familiar y endoscopias repetidas para el tratamiento de estos pacientes.(7)

Histológicamente, estos pólipos presentan características muy distintivas. El componente epitelial es alargado y semejante a frondas y puede observarse dilatación quística de las glándulas, pero quizás la característica más representativa es el núcleo muscular ramificado, que se prolonga hacia la capa epitelial superficial. Esto recuerda al tronco y las ramas de un árbol y, por ello, se denomina arborización.

Un diagnóstico genético definitivo se establece mediante la identificación de una variante patogénica constitucional en el gen supresor tumoral *STK11*. En aquellos con diagnóstico clínico, puede identificarse una variante patogénica constitucional subyacente en aproximadamente el 95% de los casos. La función de *STK11* es compleja y aún está en proceso de clarificación, pero desempeña papeles en la regulación de la proliferación celular y en la apoptosis mediada por p53.(8)

El caso presentado corresponde a una paciente adolescente con un pólipo hamartomatoso de gran tamaño en el colon sigmoides, hallazgo poco frecuente en esta localización ya que la mayoría de los pólipos en el síndrome de Peutz-Jeghers se desarrollan en intestino delgado, mientras que su aparición en colon es menos documentada. La identificación de un pólipo colónico de gran tamaño en una paciente joven subraya la variabilidad clínica del síndrome y la necesidad de vigilancia precoz.

Histológicamente, el pólipo mostró el característico patrón arboriforme fibromuscular característico, con fascículos de músculo liso que se extienden desde la muscularis mucosae hacia el corion interglandular, sin evidencia de displasia ni atipias citológicas.

Este hallazgo es prácticamente patognomónico y permite diferenciarlo de adenomas y pólipos hiperplásicos.(9) La inmunorreactividad para actina de músculo liso reforzó la demostración de la arquitectura ramificada, lo que constituye un recurso útil tanto para el diagnóstico como para fines educativos.

Como se mencionó, los pólipos de Peutz-Jeghers se asocian con complicaciones agudas como intususcepción, obstrucción intestinal y sangrado digestivo, que pueden requerir cirugía de urgencia. En este caso, la paciente presentó dolor abdominal intenso y rectorragia, lo que motivó la resección quirúrgica. Este cuadro es consistente con lo descrito en la literatura, los pólipos comienzan a crecer durante la primera década de la vida y los síntomas aparecen en la mayoría de los pacientes entre los 10 y 30 años de edad.(10)

En cuanto al riesgo oncológico, múltiples estudios han demostrado que los pacientes con SPJ presentan una elevada predisposición al cáncer gastrointestinal y extraintestinal, con un riesgo acumulado de hasta 93% a lo largo de la vida. Los tumores más frecuentes incluyen cáncer de páncreas, colon, estómago, mama y ginecológicos. Sin embargo, se reconoce que muchos

estudios provienen de cohortes pequeñas y pueden sobreestimar el riesgo. Aun así, la evidencia respalda la necesidad de programas de vigilancia estrictos de por vida.(11) La vigilancia en pacientes afectados o en riesgo de síndrome de Peutz-Jeghers debe incluir el monitoreo de cánceres de colon, estómago, intestino delgado, páncreas, mama, ovario, útero, cuello uterino y testículos. El riesgo de cáncer de pulmón también está aumentado, pero no se ha recomendado un programa específico de cribado.(12)

Las guías europeas del *European Hereditary Tumour Group* (EHTG) y las recomendaciones de la Sociedad Europea de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica (ESPGHAN) para población pediátrica enfatizan la importancia de iniciar la vigilancia endoscópica en la adolescencia, con resección endoscópica de pólipos mayores de 1–1.5 cm para prevenir complicaciones y reducir el riesgo de malignización.(13)

En este contexto, la resección quirúrgica realizada en nuestra paciente fue adecuada dada la sintomatología y el tamaño de la lesión.

CONCLUSIONES

Este caso aporta valor al resaltar la presentación en edad temprana y la localización colónica, reforzando la necesidad de considerar el SPJ en el diagnóstico diferencial de pólipos grandes en adolescentes. Además, subraya la importancia de la correlación clínico-patológica y que el diagnóstico puede basarse en precisamente los criterios clínicos e histológicos, pero la confirmación genética es fundamental para establecer certeza diagnóstica, implementar vigilancia dirigida de tumores asociados (colon, estómago, intestino delgado, páncreas, mama, ovario, útero, testículos) y facilitar el consejo genético en familias afectadas.

CONSIDERACIONES ÉTICAS

Los autores declaran que para esta investigación no se han realizado pruebas ni experimentos en seres humanos, sin ser necesaria la autorización de un comité de ética.

Los autores declaran que este artículo preserva el anonimato de la paciente. No obstante, se obtuvo el consentimiento informado de la madre, dado que la paciente era menor de edad al momento de redactar el manuscrito.

REFERENCIAS

1. Daniell J, Plazzer JP, Perera A, Macrae F. An exploration of genotype-phenotype link between Peutz-Jegher's syndrome and *STK11*: a review. *Familial Cancer* [Internet]. 2018 [citado 2025 Dic 2];17(3):421-427. Disponible en: <https://doi.org/10.1007/s10689-017-0037-3>
2. Jishage K, Nezu J, Kawase Y, Iwata T, Watanabe M, Miyoshi A, Ose A, Habu K, Kake T, Kamada N, Ueda O, Kinoshita M, Jenne DE, Shimane M, Suzuki H. Role of *Lkb1*, the causative gene of Peutz-Jegher's

- syndrome, in embryogenesis and polyposis. *Proc Natl Acad Sci U S A* [Internet]. 2002 [citado 2025 Dic 1];99(13):8903-8908. Disponible en: <https://doi.org/10.1073/pnas.122254599>
3. Jansen M, Langeveld D, De Leng WWJ, Milne ANA, Giardiello FM, Offerhaus GJA. LKB1 as the ghostwriter of crypt history. *Fam Cancer* [Internet]. 2011 [citado 2025 Dic 2];10(3):437-446. Disponible en: <https://doi.org/10.1007/s10689-011-9469-3>
 4. Chtourou R, Ben Kraiem N, Dghaies R, Ben Dhaou M, Zouari M, Mellouli M, Mhiri R, Sellami Boudawara T. Peutz-Jeghers syndrome revealed by recurrent small bowel intussusceptions in children: A case report. *Clin Case Rep* [Internet]. 2022 [citado 2025 Dic 2];10(9):e6354. Disponible en: <https://doi.org/10.1002/ccr3.6354>
 5. Mozaffar M, sobhie MR, hasani M, Fallah M. Peutz-Jeghers syndrome without mucocutaneous pigmentation: a case report *Gastroenterol Hepatol Bed Bench* [Internet]. 2012 [citado 2025 Dic 1] Disponible en: <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC4017480/>
 6. Choudhury S, Das A, Misra P, Ray U, Sarangi S. Peutz-Jeghers syndrome: a circumventable emergency. *Indian J Dermatol* [Internet]. 2018 [citado 2025 Dic 1];63(2):168-171. Disponible en: https://doi.org/10.4103/ijd.IJD_563_16
 7. Shukla RM, Tiwari P, Dariya S, Jain S, Sharma SS, Laddha A, Lahoti BK, Thanna H. Peutz-Jeghers syndrome: lessons to be learned in the clinical diagnosis. *J Indian Assoc Pediatr Surg* [Internet]. 2023 [citado 2025 Dic 1];28(3):218-222. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37389385/>
 8. Latchford AR, Clark SK. Gastrointestinal aspects of Peutz-Jeghers syndrome. *Best Pract Res Clin Gastroenterol* [Internet]. 2022 [citado 2025 Dic 1];58-59:101789. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.bpg.2022.101789>
 9. Feely M, Gonzalez RS. Peutz-Jeghers syndrome [Internet]. Detroit: PathologyOutlines.com, Inc.; 2021 [citado 1 diciembre 2025]. Disponible en: <https://www.pathologyoutlines.com/topic/colontumorPeutz.html>
 10. Sánchez-Fortun C, Jover Martínez R. Síndrome de Peutz-Jeghers. *Gastroenterol Hepatol Contin* [Internet]. 2010 [citado 2025 Dic 2];8(3):120-126. Disponible en: <https://www.elsevier.es/es-revista-gastroenterologia-hepatologia-continuada-8-pdf-S1578155010700127>
 11. van Lier MGF, Westerman AM, Wagner A, Looman CWN, Wilson JHP, de Rooij FWM, Lemmens VEPP, Kuipers EJ, Mathus-Vliegen EMH, van Leerdam ME. High cancer risk and increased mortality in patients with Peutz-Jeghers syndrome. *Gut* [Internet]. 2011 Feb [citado 2025 Dic 1];60(2):141-147. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/21205875/>
 12. Syngal S, Brand RE, Church JM, Giardiello FM, Hampel HL, Burt RW; American College of Gastroenterology. ACG clinical guideline: Genetic testing and management of hereditary gastrointestinal cancer syndromes. *Am J Gastroenterol* [Internet]. 2015 Feb [citado 2025 Dic 1];110(2):223-262. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25645574/>
 13. Wagner A, Aretz S, Auranen A, Bruno MJ, Cavestro GM, Crosbie EJ, Goverde A, Jelsig AM, Latchford AR, van Leerdam ME, Lepisto A, Puzzono M, Winship I, Zuber V, Möslin G. The management of Peutz-Jeghers syndrome: European Hereditary Tumour Group (EHTG) guideline. *J Clin Med* [Internet]. 2021 Jan 27 [citado 2025 Dic 1];10(3):473. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33513864/>