



Family Education Sheet

SPANISH

Síndrome de Peutz-Jeghers (SPJ)

¿Qué es el síndrome de Peutz-Jeghers (SPJ)?

- El SPJ es un trastorno gastrointestinal que se caracteriza por la formación de numerosos pólipos (crecimientos anormales o tumores) en el cuerpo. En el SPJ, los pólipos se conocen como hamartomas.
- Los pólipos del SPJ pueden estar en cualquier parte del aparato gastrointestinal, desde el estómago hasta el recto, pero por lo general están en el intestino delgado.
- Los pacientes con SPJ pueden tener manchas de color azul oscuro o negro (llamadas pigmentación) en los labios y dentro de la boca. Estas manchas se encuentran menos frecuentemente en las manos y los pies.

¿Qué es un pólipo?

- Un pólipo gastrointestinal es un crecimiento anormal de tejido que puede estar fijado a la pared intestinal por un tallo o pedículo (pólipo pediculado) o bien crecer directamente de la pared (pólipo sésil).

¿Cuál es la frecuencia del SPJ?

- El SPJ se observa en aproximadamente 1 de cada 150.000 personas y afecta por igual a hombres y mujeres.

¿Cuáles son las causas del SPJ?

- El SPJ suele deberse a una mutación del gen de la proteína serina-treonina quinasa (STK11), también conocido como gen LKB1.
- La mutación genética puede ocurrir de dos maneras:
 1. Puede heredarse del padre o la madre.
 2. Puede ser una mutación nueva en el gene *STK11/LKB1*.

¿Cuáles son los síntomas y las complicaciones posibles del SPJ?

- Las personas afectadas pueden empezar a tener los síntomas del SPJ durante los primeros 10 a 15 años de vida. Algunos de los signos y síntomas anormales que pueden presentarse en el curso de la enfermedad son:
 - Dolor abdominal
 - Sangrado por el recto
 - Diarrea
 - Anemia
- Los pacientes con SPJ tienen mayor riesgo de desarrollar cánceres relacionados con el aparato gastrointestinal (y no relacionados con el mismo) durante su vida adulta. Estos tipos de cáncer se enumeran a continuación, por orden de frecuencia en pacientes con SPJ:
 - **Cánceres gastrointestinales**
 - Intestino delgado
 - Estómago
 - Intestino grueso

Síndrome de Peutz-Jeghers (SPJ) (Spanish)

- Esófago
- **Cánceres no gastrointestinales**
 - Seno
 - Páncreas
 - Ovario
 - Pulmón
 - Útero
- Los riegos más serios con el SPJ son el cáncer gastrointestinal y el cáncer de seno.
- Las manchas de color azul oscuro o negro en la piel son un signo común del SPJ (se han encontrado en más del 95 % de los casos) y pueden verse durante los primeros dos años de vida, mucho antes de descubrirse los pólipos. Estas manchas pueden notarse en las siguientes partes del cuerpo:
 - Labios
 - El interior de la boca (mucosa bucal)
 - Manos
 - Pies
- La pigmentación puede perder el color a medida que el niño se convierte en adulto.

¿Quiénes deben hacerse pruebas de detección del SPJ?

- Se debe hacer una evaluación para detectar el SPJ si una persona tiene:
 - antecedentes familiares de SPJ o de cualquier cáncer intestinal en parientes jóvenes, o
 - cualquiera de los signos inusuales mencionados más arriba.
- La primera evaluación debería hacerse:
 - antes de los 10 a 12 años de edad, o
 - cuando aparecen los primeros síntomas.

¿Cómo se evalúa la presencia del SPJ en un paciente?

- Para determinar si un paciente tiene SPJ se hace una colonoscopia. Un médico introduce por el recto un tubo largo y flexible que tiene una luz y una cámara en la punta para mirar el interior del recto y de todo el intestino grueso. Por lo general, en la misma sesión se hace una endoscopia de la parte superior del aparato digestivo. En esta endoscopia también se usa un tubo largo y flexible, pero para mirar el interior del esófago (el conducto por donde pasa la comida), el estómago y el intestino delgado.
- Otra manera de detectar el SPJ es la evaluación genética. La identificación de la mutación del SPJ en el gen STK11 es muy exacta: la tasa de detección es de más del 90 %.
- Pueden hacerse otros estudios de detección mediante radiografías.

¿Cómo se trata el SPJ?

- La mayoría de los pólipos se tratan extirpándolos a través de un endoscopio. Este procedimiento se llama polipectomía. Sin embargo, si los pólipos son muy grandes o hay riesgo de que se conviertan en cancerosos, puede requerirse cirugía.
- No hay cura para el SPJ. El objetivo del tratamiento es reducir las complicaciones, como dolor abdominal, obstrucción intestinal, sangrado gastrointestinal y cáncer.

Enviar comentarios o preguntas a: Familyed@childrens.harvard.edu
