

## Informe de caso

# Pigmentación mucocutánea como clave diagnóstica en síndrome de Peutz-Jeghers asociado a transformación maligna temprana

DOI: 10.5377/alerta.v9i2.22343

Grecia Estefanía Cisneros Reyes

Facultad de Medicina, Universidad de El Salvador, San Salvador, El Salvador.

Correspondencia  
✉ cr19028@ues.edu.sv

0009-0008-6722-665X

### Resumen

**Introducción.** El síndrome de Peutz-Jeghers es una enfermedad hereditaria rara caracterizada por pigmentación mucocutánea y pólipos hamartomatosos gastrointestinales, asociada a complicaciones obstructivas, hemorrágicas y mayor riesgo de neoplasias malignas. **Presentación del caso.** Hombre de 19 años con hiperpigmentación mucocutánea desde la infancia, dolor abdominal recurrente y síntomas dispépticos crónicos. El examen físico evidenció máculas hipercrómicas en labios, mucosa oral, palmas y plantas, asociadas a poliposis gastrointestinal múltiple, lo que orientó a sospecha clínica de síndrome de Peutz-Jeghers. La endoscopia reveló pólipos gástricos hiperplásicos; la biopsia mostró cambios hamartomatosos sin malignidad. **Intervención terapéutica.** Al inicio se instauró manejo conservador con vigilancia endoscópica y asesoría genética. Un año después, presentó dolor abdominal agudo que motivó resección yeyunal. El estudio histopatológico confirmó adenocarcinoma intestinal invasivo multifocal bien diferenciado (G1). Recibió quimioterapia adyuvante con oxaliplatino y capecitabina durante seis ciclos. **Evolución clínica.** El paciente permanece en seguimiento multidisciplinario, con vigilancia quirúrgica y endoscópica periódica, sin evidencia actual de progresión. **Conclusión.** Este caso resalta el potencial de transformación maligna temprana en el síndrome de Peutz-Jeghers y subraya la importancia de la vigilancia estrecha, el diagnóstico oportuno y el seguimiento multidisciplinario.

### Palabras clave

Síndrome de Peutz-Jeghers, Pólipos, Pigmentación, Adenocarcinoma.

### Abstract

**Introduction.** Peutz-Jeghers syndrome is a rare inherited disorder characterized by mucocutaneous pigmentation and gastrointestinal hamartomatous polyps, associated with obstructive and hemorrhagic complications and an increased risk of malignant neoplasms. **Case presentation.** A 19-year-old man with mucocutaneous hyperpigmentation since childhood, recurrent abdominal pain, and chronic dyspeptic symptoms. Physical examination revealed hyperchromic macules on the lips, oral mucosa, palms, and soles, associated with multiple gastrointestinal polyposis, leading to a clinical suspicion of Peutz-Jeghers syndrome. Endoscopy revealed hyperplastic gastric polyps; biopsy showed hamartomatous changes without malignancy. **Treatment.** Conservative management with endoscopic surveillance and genetic counseling was initially instituted. One year later, he presented with acute abdominal pain, leading to jejunal resection. Histopathological examination confirmed well-differentiated (G1) multifocal invasive intestinal adenocarcinoma. He received adjuvant chemotherapy with oxaliplatin and capecitabine for six cycles. **Outcome.** The patient remains under multidisciplinary follow-up, with periodic surgical and endoscopic surveillance, and currently shows no evidence of disease progression. **Conclusion.** This case highlights the potential for early malignant transformation in Peutz-Jeghers syndrome and underscores the importance of close surveillance, timely diagnosis, and multidisciplinary follow-up.

### Keywords

Peutz-Jeghers Syndrome, Intestinal Polyps, Skin Pigmentation, Adenocarcinoma.

## Introducción

El síndrome de Peutz-Jeghers (SPJ) es una genodermatosis hereditaria infrecuente, de transmisión autosómica dominante, asociada a mutaciones germinales en el

gen *STK11/LKB1*, localizado en el cromosoma 19p13.3 que codifica una serina/treonina quinasa con función supresora tumoral implicada en la regulación del crecimiento celular, polaridad y metabolismo energético<sup>1,2</sup>.

 ACCESO ABIERTO

**Mucocutaneous pigmentation as a diagnostic indicator in Peutz-Jeghers syndrome with progression to early malignant transformation**

### Citación recomendada:

Cisneros Reyes GE. Pigmentación mucocutánea como clave diagnóstica en síndrome de Peutz-Jeghers asociado a transformación maligna temprana. *Alerta*. 2026;9(2):97-104. DOI: 10.5377/alerta.v9i2.22343

### Editora:

Nadia Rodríguez.

### Recibido:

18 de agosto de 2025.

### Aceptado:

19 de marzo de 2026.

### Publicado:

30 de abril de 2026.

### Contribución de autoría:

GEGR: concepción del estudio, diseño del manuscrito, búsqueda bibliográfica, recolección de datos, manejo de datos o software, análisis de los datos, redacción, revisión y edición.

### Conflicto de intereses:

La autora declara no tener conflicto de intereses.

Las manifestaciones clínicas del SPJ suelen presentarse desde la infancia temprana y se caracterizan por la presencia de máculas hiperpigmentadas mucocutáneas, lenticulares, de color marrón oscuro a negro, localizadas predominantemente en la mucosa oral, labios, región perioral, palmas y plantas. Estas lesiones pigmentadas constituyen con frecuencia el primer signo clínico de la enfermedad y pueden preceder en varios años al desarrollo de manifestaciones gastrointestinales<sup>3,4</sup>.

El SPJ se asocia con la formación de pólipos hamartomatosos distribuidos a lo largo del tracto digestivo, con mayor prevalencia en el intestino delgado, en particular en el yeyuno. Aunque estos pólipos presentan histología benigna, los pacientes con SPJ tienen un riesgo significativamente elevado de desarrollar neoplasias malignas tanto gastrointestinales como extraintestinales<sup>5-7</sup>.

El diagnóstico se basa en la integración de criterios clínicos, antecedentes familiares sugestivos y hallazgos endoscópicos característicos, y puede confirmarse mediante estudios de genética molecular que demuestren mutaciones en el gen *STK11*. La identificación temprana es fundamental para la implementación de intervenciones oportunas<sup>1,5</sup>.

Entre las principales complicaciones se incluyen a la invaginación intestinal, el sangrado digestivo y la obstrucción intestinal secundaria a pólipos de gran tamaño. El pronóstico es variable y depende en gran medida de la adherencia a los programas de seguimiento, así como de la detección y tratamiento oportuno de las neoplasias asociadas<sup>6,8</sup>.

El síndrome de Peutz-Jeghers es una enfermedad rara, con una prevalencia estimada entre una en 50 000 y una en 200 000 personas, según reportes internacionales<sup>3,7</sup>. En Europa, se clasifica como enfermedad rara cuando afecta a < 5 por cada 10 000 habitantes. La variabilidad en estas estimaciones refleja diferencias metodológicas entre estudios y la baja frecuencia de la enfermedad. Predomina entre la primera y la tercera década de la vida<sup>7</sup>.

A pesar de que el diagnóstico del SPJ se basa en criterios clínicos e histopatológicos claros, la ausencia de antecedentes familiares<sup>9</sup> y de la arquitectura hamartomatosa clásica plantea un reto clínico significativo, ya que puede ser confundido con entidades como el síndrome de Laugier-Hunziker<sup>3</sup>. En ello reside la importancia de las guías internacionales<sup>10,11</sup>.

Este reporte de caso clínico tiene por objetivo describir el abordaje diagnóstico y la evolución clínica de un paciente joven con pigmentación mucocutánea y poliposis

gastrointestinal, con posterior desarrollo de adenocarcinoma intestinal, en el contexto de sospecha clínica de SPJ, en ausencia de confirmación histopatológica clásica y antecedentes familiares.

## Presentación de caso

Paciente masculino de 19 años, con antecedente de anemia ferropénica recurrente, en seguimiento por consulta externa de hematología ante la sospecha de sangrado crónico de origen no determinado. Durante el manejo, recibió ácido ascórbico 500 mg vía oral una vez al día, indicado como coadyuvante para optimizar la absorción de hierro dietético, mientras se completaba el protocolo diagnóstico.

El último control hematológico se realizó en enero de 2024, sin haberse establecido aún la etiología del cuadro anémico. Sin embargo, el 29 de febrero de 2024, el paciente fue referido al servicio de dermatología del mismo centro hospitalario para evaluación de lesiones hiperpigmentadas mucocutáneas.

En la anamnesis dirigida, se documentó que las máculas hiperpigmentadas en labios, mucosa oral, palmas y plantas se presentaron desde el nacimiento, con incremento progresivo en número e intensidad durante la adolescencia, particularmente, a partir de los 17 años.

En la exploración física se observaron manchas hiperpigmentadas (café oscuro) que variaban entre 0,2 cm a 0,3 cm de diámetro, en labio inferior (Figura 1) y mucosa oral (Figura 2), así como también manchas hiperpigmentadas (café-marrón) en las palmas de las manos y las plantas de pies, con mayor concentración a lo largo de los dedos, las cuales tenían un diámetro de 0,3 cm aproximadamente (Figura 3 y Figura 4).

El paciente fue referido al servicio de gastroenterología en marzo del mismo año, ante la sospecha de SPJ, por la asociación entre las lesiones pigmentadas mucocutáneas y un cuadro clínico de dispepsia tipo gastritis con una evolución mayor a tres meses.

El 23 de marzo de 2024 se realizó una endoscopia esófago-gastroduodenal con toma de biopsias. El informe endoscópico evidenció la presencia de gastritis crónica y pólipos hiperplásicos localizados en la región pilórica.

El primer estudio histopatológico de las muestras describió una mucosa con elongación de foveolas, distorsión arquitectónica e irregularidad glandular. A nivel epitelial, se observaron células con diferenciación pseudocaliciforme, glándulas con dilatación quística y focos de proliferación papilar

(Figura 5A y Figura 5B). Además, se reportó moderado infiltrado inflamatorio linfoplasmocítico (Figura 5C) y edema en la lámina propia (Figura 5D). No se observó arquitectura característica en «árbol o ramificación»; tampoco se observó evidencia de metaplasia, displasia ni malignidad. Posterior a la evaluación inicial, el paciente no continuó en seguimiento en el sistema de salud pública, lo que limitó la vigilancia clínica y endoscópica oportuna. Este hecho podría estar relacionado con barreras de acceso geográfico y continuidad en la atención; un año después, el paciente presentó dolor abdominal intenso, por lo cual asistió a un centro de atención privado, cercano a su vivienda donde recibió diagnóstico y tratamiento quirúrgico al identificar lesiones tumorales.

## Intervención terapéutica

El paciente fue sometido a resección quirúrgica del segmento yeyunal comprometido. El estudio histopatológico de la pieza operatoria confirmó un adenocarcinoma intestinal invasivo bien diferenciado (G1), de localización multifocal, con identificación de dos lesiones tumorales de aproximadamente 3 cm × 3 cm y 2,5 cm × 2 cm, respectivamente, con infiltración hasta la capa serosa, pero con márgenes quirúrgicos libres de neoplasia.

Posterior a la resección oncológica, recibió quimioterapia adyuvante ambulatoria con un esquema CAPOX (XELOX) basado en oxaliplatino intravenoso (100 mg) y capecitabina cuatro tabletas de 500 mg/día indicada dos tabletas 30 minutos después del desayuno y dos tabletas 30 minutos después de la cena por 14 días, seguido de un periodo de descanso en cada ciclo, completando seis ciclos cada 21 días, administrados el 19

de agosto, 12 de septiembre, 3 y 24 de octubre, 14 de noviembre y 5 de diciembre de 2025. Según la documentación clínica aportada, a partir del tercer ciclo (3 de octubre de 2025) se realizó un ajuste al alza de la dosis, incrementándose a 230 mg de oxaliplatino con el objetivo de alcanzar la dosis óptima según superficie corporal del paciente y ante una adecuada tolerancia clínica.

## Diagnóstico clínico

Aunque el hallazgo histopatológico de un pólipo hiperplásico no corresponde a la lesión hamartomatosa clásica del SPJ, este resultado no excluye la sospecha diagnóstica. La combinación de lesiones mucocutáneas características y la presencia de múltiples pólipos gastrointestinales orienta hacia una presentación atípica o incompleta del síndrome. De manera complementaria, la posterior identificación de un adenocarcinoma intestinal multifocal en yeyuno fortalece esta presunción diagnóstica, considerando el reconocido incremento del riesgo de neoplasias gastrointestinales asociado al SPJ, incluso en ausencia de confirmación histológica clásica durante la evaluación inicial.

## Evolución clínica

Se ofreció al paciente información detallada acerca de su padecimiento, enfatizando su naturaleza, posibles complicaciones y la importancia del seguimiento clínico. Actualmente, continúa en control por los servicios de Gastroenterología, Medicina Interna, Coloproctología y Oncología para vigilancia y manejo integral. En relación con las manifestaciones cutáneas, estas no requirieron tratamiento específico, dado su carácter benigno y la ausencia de sintomatología asociada.



**Figura 1.** Manchas hiper cromáticas lenticulares en labio inferior.



**Figura 2.** Pigmentación melánica mucocutánea.



**Figura 3.** Pigmentación melánica en la planta de los pies.



**Figura 4.** Pigmentación melánica en ambas palmas de las manos.

## Discusión

En conjunto, la integración de los hallazgos clínicos, endoscópicos, histopatológicos y evolutivos proporcionaron el sustento para establecer el diagnóstico clínico de SPJ en el paciente.

En este caso se descartaron otros diagnósticos diferenciales, como el síndrome de poliposis juvenil, ya que no se caracteriza por la pigmentación mucocutánea, aunque presente pólipos gástricos hamartomatosos con glándulas quísticas e infiltrado inflamatorio<sup>3,12</sup> (Tabla 1).

El síndrome de Laugier-Hunziker constituye un diagnóstico diferencial relevante del SPJ, debido a la presencia de pigmentación mucocutánea; sin embargo, la ausencia de melanoniquia longitudinal, característica distintiva del síndrome de Laugier-Hunziker, contribuye a exclusión diagnóstica<sup>3,14</sup>.

También se descartó el síndrome de poliposis mixta hereditaria ya que esta afección no posee anomalías pigmentarias<sup>13</sup>. Además, el síndrome de Cronkhite-Canada es una entidad adquirida que presenta pólipos hamartomatosos inflamatorios y sésiles en estómago y colon. Se distingue por una hiperpigmentación difusa en cara, palmas y plantas, acompañada de alopecia, distrofia ungueal y diarrea, con un riesgo moderado de cáncer colorrectal (Tabla 1).

El SPJ es una afección autosómica dominante y rara en El Salvador, con escasa información al respecto. La información disponible proviene principalmente de reportes aislados de casos en hospitales de referencia como el Hospital Nacional Rosales y el Hospital Nacional de Niños Benjamín Bloom.

En 2021 las directrices de la Sociedad Internacional de Tumores Hereditarios Gastrointestinales (inSiTGHT, por sus siglas en inglés) y del Grupo Europeo de Tumores Hereditarios (EHTG, por sus siglas en inglés) se basaron en criterios como la presencia de dos o más pólipos hamartomatosos confirmados, junto con antecedentes familiares positivos y pigmentación mucocutánea para establecer el diagnóstico<sup>10</sup>.

La Organización Mundial de la Salud actualizó en 2024 los criterios diagnósticos del síndrome, estableció que el diagnóstico puede considerarse en presencia de tres o más pólipos típicos de SPJ confirmados por histología, cualquier número de pólipos en asociación con antecedente familiar, pigmentación mucocutánea característica junto con historia familiar, o la coexistencia de pólipos con pigmentación mucocutánea<sup>3,10,15</sup>.

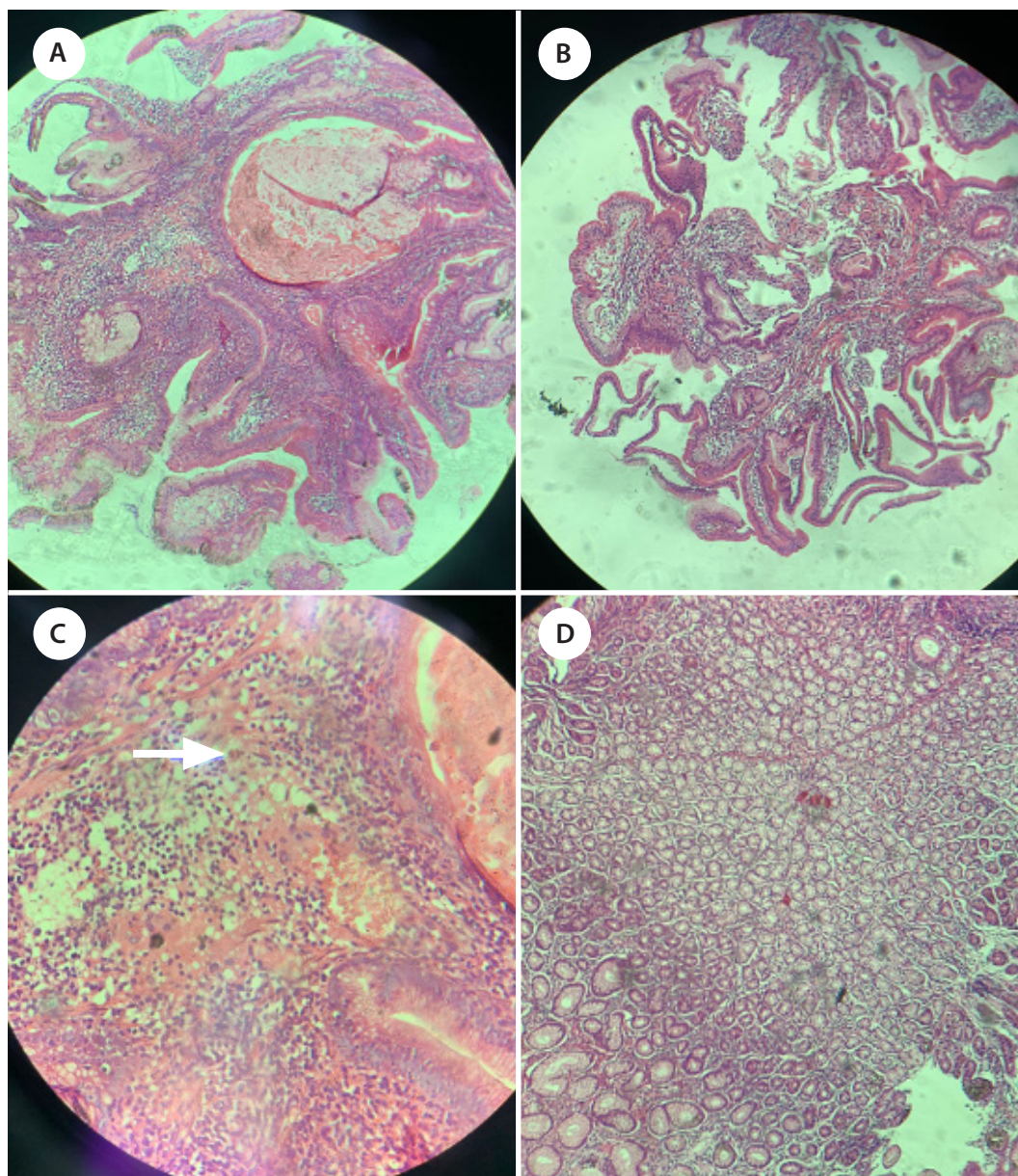
A pesar de que el paciente no cumplió estrictamente con el criterio histopatológico clásico y negó antecedentes familiares, se debe considerar que el SPJ presenta una herencia autosómica dominante con matices importantes<sup>1,3</sup>.

De manera complementaria, el hallazgo de adenocarcinoma intestinal invasivo multifocal de localización yeyunal aporta evidencia adicional que fortalece la presunción diagnóstica de SPJ, en concordancia con la reconocida predisposición de estos pacientes al desarrollo de neoplasias gastrointestinales. Los pacientes con SPJ presentan un riesgo incrementado de neoplasias extraintestinales, particularmente cáncer de pán-

creas, mama y tumores ginecológicos (ovario y cérvix), además de otras localizaciones menos frecuentes, lo que justifica una estrategia de seguimiento integral y multidisciplinario a lo largo de la vida<sup>5,6,10,13</sup>. En el tracto gastrointestinal, la transformación maligna en el SPJ se asocia predominantemente al desarrollo de adenocarcinoma, descrito como el tipo histológico más frecuente, generalmente a través de una secuencia de progresión displasia-carcinoma. Otras neoplasias intestinales han sido reportadas, pero con menor frecuencia<sup>1,5,6,13</sup>. Si bien la

transformación maligna suele manifestarse con mayor frecuencia en etapas más avanzadas de la vida, su ocurrencia en adultos jóvenes, como en este caso, ha sido documentada y resalta la relevancia de implementar estrategias de detección temprana y seguimiento interdisciplinario estrecho, particularmente ante fenotipos atípicos o presentaciones clínicas incompletas<sup>5,6</sup>.

La literatura reporta que entre el 10 % y el 20 % de los pacientes afectados con una mutación de novo o por una penetrancia variable del gen STK11 desarrollan SPJ<sup>3</sup>.



**Figura 5.** Pólipos gástricos, teñidos con Hematoxilina y Eosina (H&E). (A) Pólipo con forma ovoide compuesto de glándulas dilatadas de forma quística, irregular y elongada que están revestidas por células parietales, principales y foveolares (Microscopía óptica 4x). (B) Glándulas dilatadas de gran luz, con elongaciones, distorsión de foveolas (10x). (C) Pólipo inflamatorio formado por tejido de granulación, presencia de polimorfonucleares (flecha blanca) en la lámina propia junto con edema (40x). (D) Hiperplasia glandular e infiltrado inflamatorio de linfocitos en lámina propia (40x).

**Tabla 1.** Diagnóstico diferencial de poliposis y pigmentación mucocutánea

| Característica     | Síndrome de Peutz-Jeghers (SPJ) <sup>1,13,14</sup>        | Poliposis Juvenil <sup>3,12-13</sup>                       | Síndrome de Laugier-Hunziker <sup>3,14,15</sup>          | Síndrome de Cronkhite-Canada <sup>10,12-13</sup>              |
|--------------------|---|--|--|---|
| Tipos de pólipos   | Hamartomatosos (con arborización del músculo liso)        | Hamartomatosos (lámina propia expandida, sin músculo liso) | Ausentes (no hay poliposis asociada)                     | Hamartomatosos inflamatorios y sésiles                        |
| Localización       | Intestino Delgado (más común), colon y estómago           | Predominantemente en colon y recto                         | No aplica  | Estómago y colon (generalmente respetan el intestino delgado) |
| Pigmentación       | Máculas oscuras en labios, mucosa oral y dedos            | Generalmente ausente                                       | Máculas en labios, boca, y bandas longitudinales en uñas | Hiperpigmentación difusa (cara, palmas y plantas)             |
| Patrón hereditario | Autosómica dominante (Gen STK11)                          | Autosómico dominante (Genes SMAD4 o BMPR1A)                | Esporádico (no hereditario)                              | No hereditario (adquirido)                                    |
| Riesgo de cáncer   | Muy alto (gastrointestinal, mama, páncreas, ginecológico) | Aumentado (Colorrectal y gástrico)                         | Sin aumento de riesgo (benigno)                          | Moderado (Colorrectal)  |
| Otros hallazgos    | Invaginaciones intestinales recurrentes                   | Anemia, hipoproteinemia                                    | Benigno: diagnóstico por exclusión                       | Alopecia, distrofia ungueal y diarrea                         |

Por consiguiente, ante la ausencia de una historia familiar positiva, este caso se clasifica bajo la sospecha de una mutación espontánea o una expresión clínica mínima en los progenitores. Se ha documentado que las manifestaciones pueden ser sutiles o inexistentes en la línea ascendente<sup>3,10</sup>. Incluso en presentaciones atípicas o incompletas, estos pacientes mantienen un riesgo de neoplasias, por lo que requieren valoración genética especializada<sup>1,3,10</sup>.

Los pacientes con SPJ pueden presentar otros tipos de pólipos como hiperplásicos, adenomatosos o incluso pólipos inflamatorios<sup>3</sup>. Por lo tanto, aunque se describan pólipos gástricos hiperplásicos, esto no descarta el SPJ, ya que el hallazgo patognomónico son las máculas melanóticas y es suficiente para sospecha, aún sin pólipo característico en la primera biopsia<sup>3,10,14</sup>. En adición, se ha descrito que estos pólipos pueden coexistir con procesos de transformación neoplásica, incluido el adenocarcinoma del intestino delgado, lo cual resalta la heterogeneidad histológica del síndrome<sup>1,6</sup>.

Hasta el año 2026 no se ha desarrollado, una clasificación por estadios para el SPJ. Las guías actuales se basan en criterios clínicos, histológicos y moleculares para el diagnóstico y manejo, no para establecer un estadio de la enfermedad<sup>10,11</sup>. Estas guías son por las que se rige Centroamérica y El Salvador.

El fundamento de la realización de colonoscopia y endoscopia<sup>13</sup> (a partir de los ocho años, y continuada con seguimientos bianuales en la edad adulta) responde a la prevención de la invaginación intestinal, que es la complicación aguda más frecuente del SPJ causada por pólipos mayores a 15 mm<sup>1,8,10</sup>. En este contexto, el presente caso adquiere especial relevancia, dado que no fue posible establecer si el hallazgo de adenocarcinoma correspondió a una transformación maligna acelerada en el contexto del SPJ o a una lesión neoplásica no detectada durante la evaluación inicial. Esta incertidumbre diagnóstica, lejos de debilitar la interpretación del caso, refuerza la importancia de un seguimiento sistemático y oportuno, no solo para prevenir complicaciones mecánicas, sino también para favorecer la detección temprana de lesiones con potencial maligno y optimizar su abordaje clínico.

En adultos, la incorporación de la entero-resonancia es crítica, ya que permite evaluar el intestino delgado, sitio predilecto de los hamartomas y zona ciega para la endoscopia convencional<sup>10,11</sup>. Este enfoque preventivo busca transformar el manejo del SPJ de una medicina de urgencias (laparotomías por obstrucción) a una estrategia de conservación intestinal y detección precoz de neoplasias extraintestinales (mama, páncreas y gónadas)<sup>1,3,10,13</sup>.

En casos de sospecha clínica de SPJ, donde el criterio histopatológico no es definitivo y la historia familiar es negativa, la asesoría genética adquiere un rol diagnóstico y preventivo fundamental dado que la ausencia de familiares afectados no excluye la condición, sino que obliga a una evaluación exhaustiva de los progenitores y hermanos para identificar portadores con penetrancia variable o expresiones clínicas mínimas<sup>3,10,13</sup>; con el fin de proporcionar a las personas y a las familias información sobre la naturaleza, modos de herencia e implicaciones para ayudarles en la toma de decisiones médicas<sup>11</sup>.

A su vez, la gestión del síndrome debe ser integral e individualizada, enfocada en la detección temprana de pólipos y cánceres, así como en la provisión de apoyo psicológico y asesoramiento genético para los pacientes y sus familias<sup>11</sup>.

Existen limitaciones diagnósticas en El Salvador; por tanto, se ha adaptado a los recursos locales, y priorizado el diagnóstico clínico basado en criterios internacionales (EHTG/InSiGHT), y confirmación histológica, además de una vigilancia endoscópica periódica en hospitales de tercer nivel, con el fin de prevenir la intususcepción y el sangrado<sup>10</sup>.

Ante el elevado riesgo de complicaciones oncológicas y mecánicas asociado al SPJ, se adoptó un abordaje terapéutico alineado con los principios de manejo recomendados para esta entidad, optimizado según los recursos disponibles y orientado a la prevención de eventos adversos mediante seguimiento clínico estrecho. En este contexto, el desarrollo de adenocarcinoma yeyunal multifocal en un paciente joven, como el presentado, constituye una manifestación infrecuente, pero clínicamente relevante, que pone de relieve la necesidad de estrategias más rigurosas y adaptadas al riesgo individual, incluso en escenarios donde los criterios diagnósticos clásicos no se cumplen de forma completa.

En el contexto del adenocarcinoma del intestino delgado, el manejo terapéutico se basa principalmente en la resección quirúrgica oncológica con márgenes libres, considerada el tratamiento de elección. En pacientes con factores de riesgo o enfermedad localmente avanzada, se recomienda el uso de quimioterapia adyuvante basada en esquemas que incluyen oxaliplatino y fluoropirimidinas, como CAPOX o FOLFOX.

El manejo debe tener un ajuste dinámico a la incorporación de nueva evidencia y estrategias innovadoras en prevención y tratamiento de sus complicaciones. Asimismo, el desarrollo de iniciativas de registro y seguimiento adaptadas al contexto salvadoreño permitirá estimar la carga real de la enfermedad, identificar casos familiares asintomáticos

y evaluar el impacto de los programas de seguimiento en la reducción de cáncer y otras complicaciones asociadas. Es imprescindible la documentación por parte de los profesionales de la salud, ya que protocolos nacionales inspirados en guías como la Sociedad Europea de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica (ESPGHAN, por sus siglas en inglés), EHTG<sup>10</sup> o la Asociación Americana de Gastroenterología (AGA, por sus siglas en inglés), adaptadas a las capacidades diagnósticas y terapéuticas del país, podría mejorar la calidad y oportunidad de atención. Lo anterior, sumado a la capacitación continua del personal de salud, puede contribuir a un diagnóstico más temprano y a una reducción de la morbilidad asociada.

## Aspectos éticos

El presente informe de caso se elaboró en concordancia con los principios éticos plasmados en la Declaración de Helsinki, así como con las directrices internacionales aplicables para investigación en seres humanos. Se obtuvo consentimiento informado por escrito del paciente para la publicación del caso y de la información clínica asociada. Se garantizó la confidencialidad, el anonimato y la protección de los datos personales durante todo el proceso de elaboración y reporte del caso.

## Agradecimiento

Al Hospital Nacional Rosales y a la Facultad de Medicina de la Universidad de El Salvador por su valioso apoyo institucional.

## Financiamiento

Durante la investigación y realización del documento y proceso de investigación no existieron fuentes de financiamiento.

---

## Referencias bibliográficas

1. Beggs AD, Latchford AR, Vasen HFA, Moslein G, Alonso A, Aretz S, *et al.* Peutz-Jeghers syndrome: a systematic review and recommendations for management. *Gut*. 2010;59(7):975-86. DOI: [10.1136/gut.2009.198499](https://doi.org/10.1136/gut.2009.198499)
2. Hemminki A, Markie D, Tomlinson I, Avizienyte E, Roth S, Loukola A, *et al.* A serine/threonine kinase gene defective in Peutz-Jeghers syndrome. *Nature*. 1998;391(6663):184-7. DOI: [10.1038/34432](https://doi.org/10.1038/34432)
3. McGarrity TJ, Amos CI, Baker MJ. Peutz-Jeghers Syndrome. 2001. En: Adam MP,

- Feldman J, Mirzaa GM, *et al.*, editores. GeneReviews®. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2024. Disponible en: [www.ncbi.nlm.nih.gov](http://www.ncbi.nlm.nih.gov).
4. Jansen M, de Leng WWJ, Baas AF, Myoshi H, Mathus-Vliegen EMH, Taketo MM, *et al.* Mucocutaneous pigmentation in Peutz-Jeghers syndrome. *Histopathology*. 2006;49(2):156-62. DOI: [10.1111/j.1365-2559.2006.02488.x](https://doi.org/10.1111/j.1365-2559.2006.02488.x)
  5. Van Lier MGF, Wagner A, Mathus-Vliegen EMH, Kuipers EJ, Steyerberg EW, van Leerdam ME. High cancer risk in Peutz-Jeghers syndrome: a systematic review and surveillance recommendations. *Am J Gastroenterol*. 2010;105(6):1258-64. DOI: [10.1038/ajg.2009.725](https://doi.org/10.1038/ajg.2009.725)
  6. Hearle N, Schumacher V, Menko FH, Olschwang S, Boardman LA, Gille JJP, *et al.* Frequency and spectrum of cancers in the Peutz-Jeghers syndrome. *Clin Cancer Res*. 2006;12(10):3209-15. DOI: [10.1158/1078-0432.CCR-06-0083](https://doi.org/10.1158/1078-0432.CCR-06-0083)
  7. Giardiello FM, Trimbath JD. Peutz-Jeghers syndrome and management recommendations. *Clin Gastroenterol Hepatol*. 2006;4(4):408-15. DOI: [10.1016/j.cgh.2005.11.005](https://doi.org/10.1016/j.cgh.2005.11.005)
  8. Latchford A, Cohen S, Auth M, Scaillon M, Viala J, Daniels R, *et al.* Management of Peutz-Jeghers syndrome in children and adolescents. *J Pediatr Gastroenterol Nutr*. 2019;68(3):442-52. DOI: [10.1097/MPG.0000000000002248](https://doi.org/10.1097/MPG.0000000000002248)
  9. García-García V, López-Colombo A, Gutiérrez-Quiroz C, Téllez-Cervantes JA. Síndrome de Peutz-Jeghers: toma de decisiones basada en la evidencia, acerca de un caso. *Rev Gastroenterol Mex*. 2022;87(2):263-5. DOI: [10.1016/j.rgmex.2021.04.008](https://doi.org/10.1016/j.rgmex.2021.04.008)
  10. Wagner A, Aretz S, Auranen A, Bruno MJ, Cavestro GM, Crosbie EJ, *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](https://doi.org/10.3390/jcm10030473)
  11. Yamamoto H, Sakamoto H, Kumagai H, Abe T, Ishiguro S, Uchida K, *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](https://doi.org/10.1159/000529799)
  12. Robbins S, Cotran R, Kumar V, Abbas A, Aster J. Robbins y Cotran. *Patología estructural y funcional*. 10ª ed. Barcelona: Elsevier; 2020.
  13. Boland CR, Idos GE, Durno C, Giardiello FM, Anderson JC, Burke CA, *et al.* Diagnosis and management of cancer risk in the gastrointestinal hamartomatous polyposis syndromes: recommendations from the U.S. Multi-Society Task Force on Colorectal Cancer. *Gastrointest Endosc*. 2022;95(6):1025-47. DOI: [10.1016/j.gie.2022.02.044](https://doi.org/10.1016/j.gie.2022.02.044)
  14. Arenas Guzmán R. *Genodermatosis*. En: Arenas Guzmán R, editor. *Dermatología. Atlas, diagnóstico y tratamiento*. 8a ed. Ciudad de México: McGraw-Hill Interamericana; 2023.
  15. Castillo-Riascos G, Ojeda-Luzuriaga J. Aspectos generales del Síndrome de Peutz-Jeghers. *CEDAMAZ*. 2019;9(1):49-52. Disponible en: <https://revistas.unl.edu.ec/index.php/cedamaz/article/view/70>.