RELACIÓN GENOTIPO-FENOTIPO (GEN STK11) EN PACIENTES CON SÍNDROME DE PEUTZ-JEGHERS.

Karol Valeria Ancona Pech, Suri Ariana Ávila Koyoc, Andrea Soledad Méndez Montero.
Universidad Marista de Mérida

Palabras clave: haploinsuficiencia, inactivación bialélica, pólipos hamartomatosos y riesgo oncológico.

El síndrome de Peutz-Jeghers (SPJ) es autosómico dominante asociado a variantes patogénicas del gen supresor tumoral *STK11* que causa principalmente pólipos hamartomatosos gastrointestinales, hiperpigmentación mucocutánea y predisposición al cáncer.[1] El objetivo de la investigación es comparar las manifestaciones clínicas y el riesgo oncológico del SPJ en adolescentes de 10 a 19 años y adultos mayores de 30 años, considerando su asociación con las alteraciones del gen *STK11/LKB1.*[1] Se realizó una revisión narrativa, descriptiva y comparativa. Las fuentes de búsqueda se realizaron en PubMed, Scielo y Google Académico. Identificando 2641 registros, de los cuales se seleccionaron 30 artículos, se leyeron títulos, resúmenes y palabras clave, excluyendo registros anteriores al 2009 y sin acceso completo, eligiendo 17 publicaciones con lectura completa, excluyendo 5 registros por no contar con información pertinente al objetivo, incluyendo 12 artículos para la investigación. La primera manifestación del síndrome son las máculas hiperpigmentadas en bermellón labial y mucosa oral (que permanecen en toda la vida del paciente)[1], y la región distal de palmas de las manos y plantas de los pies.[2] La segunda manifestación son pólipos hamartomatosos múltiples y voluminosos en mucosa gástrica, yeyuno e íleon.[1] Durante esta etapa el paciente sufre de intususcepción intestinal y oclusión que requiere de intervención quirúrgica.[1] La tercera manifestación es el desarrollo de cáncer a causa de un riesgo acumulado donde la inactivación bialélica completa activa la vía mTor estimulando la proliferación celular e impulsando la secuencia hamartoma-displasia-adenocarcinoma[1] infiltrando tejido fibroso en los pólipos que tienen un eje arborescente de músculo liso a partir de la capa muscular de la mucosa del intestino.[1] En pacientes de 10 a 19 años de edad por consecuencia de una haploinsuficiencia germinal del *STK11* el cuadro se caracteriza por las hiperpigmentaciones y los pólipos,[1] sumando un riesgo oncológico menor al 5%, a los 20-29 años el riesgo aumenta en un 10-15%, finalmente a partir de los 30 años de edad se presenta la inactivación bialélica somática completa de la pérdida de función del gen *STK11* y su proteína LKB1[1], por lo que el riesgo se eleva hasta en un 37-93% para desarrollar cualquier tipo de cáncer[2], 57% a desarrollar adenocarcinomas gastrointestinales[1] y 11% para cáncer de páncreas.[1] Los estudios revisados muestran que el síndrome de Peutz-Jeghers sí se relaciona diferentes manifestaciones según la edad del paciente: en los adolescentes de entre 10 y 19 años las hiperpigmentaciones y la transición de pólipos hamartomatosos a adenocarcinomas, sus complicaciones intestinales y un elevado riesgo tumoral en la adultez confirma la relación entre las variaciones del gen *STK11* y la severidad del fenotipo, por otro lado en adultos mayores de 30 años tienen una alta predisposición de desarrollar cáncer.

Referencias bibliográficas

1. Riegert-Johnson D., Gleeson F., Westra W., Hefferon T., Wong Kee Song L., Spurck L., Boardman L. Peutz-Jeghers syndrome. [Internet]. NIH:Riegert-Johnson D., Hefferon T., Boardman L., Roberts, M.;2009. [Consultado 17 Oct 2026]. Disponible en https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1826/
2. Aquino C., Rodríguez S. Síndrome de Peutz-Jeghers: comunicación de un caso con cirugías múltiples por poliposis hamartomatosa. Dermatología CMQ [Internet]. 2012 [Consultado 17 Oct 2026]; 10(4):267-270. Disponible en: https://api.index-360.com/media/article/pdf_1/15344/DCMQ_2012_V10-N4-07.pdf?action=open