

**(21067) - ANÁLISE DESCRITIVA DE DOENTES DA CONSULTA DE
GASTRENTEROLOGIA COM POLIPOSE SERREADA E POLIPOSE ASSOCIADA AO
MUTYH**

José Damasceno E Costa¹; Andreia Guimarães¹; Tânia Carvalho¹; Rita Seara Costa¹;
Raquel Gonçalves¹

1 - Hospital de Braga

Introdução: A síndrome de polipose serreada (SPS) caracteriza-se pelo desenvolvimento de múltiplos pólipos serreados, com aumento do risco de carcinoma colorretal (CRC). A SPS pode ser diagnosticada pela presença de um de dois critérios, de acordo com a Organização Mundial da Saúde (OMS) 2019: presença de pelo menos 5 pólipos serreados proximais ao reto, todos com pelo menos 5 mm e pelo menos 2 deles com 10 mm ou mais; ou, presença de mais de 20 lesões serreadas no cólon e reto, de qualquer tamanho, sendo pelo menos 5 delas proximais ao reto. A polipose associada ao MUTYH (MAP) é uma síndrome de polipose hereditária resultante de uma mutação germinativa bialélica no gene MUTYH, que se caracteriza principalmente pelo desenvolvimento de adenomas colorretais e por carcinogénese colorretal acelerada. Ao contrário de outras síndromes, a MAP pode também manifestar-se com lesões serreadas de vários tipos ou com pólipos mistos.

Objetivo: O objetivo deste trabalho é descrever as características dos doentes com polipose serreada e polipose associada ao MUTYH seguidos em consulta de Gastreenterologia e perceber se há sobreposição entre as síndromes.

Material e métodos: Foram incluídos doentes com mais de 18 anos seguidos na consulta de Gastreenterologia do hospital, entre setembro de 2013 e setembro de 2023, com diagnóstico confirmado de síndrome de polipose serreada ou polipose associada ao MUTYH. De seguida, foi realizada a análise descritiva dos dois grupos.

Resultados: Identificaram-se 8 doentes com polipose associada ao MUTYH e 22 doentes com polipose serreada. A maioria era do sexo masculino, 5 doentes com MAP (62,5%) e 17 doentes com SPS (77,3%). A idade média ao diagnóstico foi de 51,0 anos (desvio padrão \pm 5,9) na MAP e 46,7 anos (desvio-padrão \pm 12,43) na SPS. A maioria dos doentes com SPS era fumadora (n=15; 68,1%), atualmente ou no passado. Do total de doentes, 2 (6,67%) desenvolveram CCR

durante o seguimento, ambos com MAP. O follow-up mediano foi de 45,0 meses, com amplitude interquartil (AIQ) de 13,0 – 111,25 meses. Como seria de esperar, os adenomas foram mais frequentes na MAP (mediana 19, AIQ 3,0 – 40,3) e as lesões serradas mais frequentes na SPS (mediana 21, AIQ 12,8 – 37,3). Embora os doentes de cada grupo tivessem apresentado também pólipos de outras histologias, nenhum doente com MAP cumpriu critérios para SPS e nenhum doente com SPS apresentou mutações no gene MUTYH.

Discussão/conclusão: Tanto a MAP como a SPS aumentam o risco de CCR e implicam uma vigilância endoscópica. Ao contrário de outras síndromes de polipose, a MAP pode apresentar-se com vários fenótipos, incluindo com pólipos de histologia adenomatosa, serrada ou mista. A combinação de adenomas e lesões serradas no mesmo doente poderá ser mais comum do que previamente considerado. Embora este estudo não tenha identificado doentes com MAP que cumprissem critérios de SPS, existem outros que reportam esse fenómeno, inclusivamente com elevado número de lesões serradas. Embora a periodicidade da vigilância endoscópica seja semelhante para MAP e SPS, o conhecimento do tipo de lesões que podem ser encontradas em cada caso pode melhorar a taxa de deteção de pólipos, dado que as lesões serradas são frequentemente difíceis de diagnosticar e carecem de um índice de suspeição elevado.

Palavras-chave : polipose serrada, polipose associada ao MUTYH