

(21213) - POLIPOSE ASSOCIADA AO MUTYH: CASUÍSTICA DE UM HOSPITAL TERCIÁRIO

André Vale Guimarães¹; Fabiana Sousa²; Ana Oliveira²; José Pedro Vieira De Sousa²;
Carolina Coutinho²; Manuela Baptista²; Elisabete Barbosa²

1 - Instituto Português de Oncologia - Porto; 2 - Centro Hospitalar Universitário de São João

Introdução

A Polipose Associada ao MUTYH (MAP) é um síndrome hereditário autossómico recessivo que predispõe, principalmente, a neoplasias digestivas, mas também a manifestações extradigestivas. O rastreio de portadores e a vigilância apertada são fundamentais para o diagnóstico precoce de tumores associados à MAP.

Métodos

Foi realizado um estudo observacional retrospectivo com os dados de doentes seguidos no nosso centro entre 1998 e 2023, portadores confirmados de variantes patogénicas do MUTYH. Todos realizaram vigilância endoscópica a cada 1-2 anos ou com intervalos menores, quando indicado. Indivíduos com dados incompletos foram excluídos. Foi realizada análise de frequências para cada variável estudada.

Resultados

Foram analisados 53 doentes, 38 mulheres (71,7%). Dezoito (34%) eram homocigóticos, 34 (64,2%) heterocigóticos e 1 (1,9%) heterocigótico composto. Dezanove (35,8%) corresponderam a casos índice, 26 (49,1%) eram assintomáticos ao diagnóstico, sendo que destes, 10 desenvolveram manifestações associadas a MAP durante a vigilância. Até ao momento, 37 (69,8%) tiveram pelo menos uma manifestação da doença até ao momento. Relativamente ao tipo de manifestação, 30 (56,6%) apresentaram pólipos adenomatosos do cólon, 7 (13,2%) carcinoma do cólon, 12 (22,6%) pólipos

adenomatosos do reto e 2(3,8%) carcinoma do reto. Em 3(5,7%) foram detetados pólipos das glândulas fúndicas, em 3(5,7%) pólipos adenomatosos gástricos e 2(3,8%) desenvolveram carcinoma gástrico. Foram encontrados pólipos duodenais em 2(3,8%) e pólipos do restante intestino delgado em 2(3,8%). Apenas 2(3,8%) apresentaram manifestações extra-digestivas, um doente com quistos epidermóides e outro com microcarcinoma papilar da tiroide. Todos os homozigóticos e o heterozigótico composto apresentaram manifestações da MAP, enquanto que dos 34 heterozigóticos, apenas 18 tiveram manifestações. Dezoito doentes (33,9%) foram submetidos a cirurgia colo-retal, 4 deles a duas intervenções por progressão da doença. Nove(16,9%) foram operados já com o diagnóstico de carcinoma colo-retal(1 com neoplasias síncronas), enquanto que 9(16,9%) apresentavam apenas polipose colo-retal.

Conclusões

Em doentes selecionados, a pesquisa de causas hereditárias que condicionem aumento do risco de pólipos ou de cancro é fundamental. Esta permite identificar portadores de variantes patogénicas que beneficiam de programas de rastreio adaptados. A presença de variantes patogénicas do MUTYH leva a instituição de protocolos de vigilância, nomeadamente endoscópica, que permitem a deteção de lesões pré-malignas (pólipos) ou tumores em estádios iniciais, com conseqüente melhoria do prognóstico dos doentes.

Palavras-chave : polipose, MUTYH