

(21279) - HIPERPLASIA VERRUCOSA PERIANAL E RECORRÊNCIA ONCOLÓGICA: MANIFESTAÇÕES TARDIAS APÓS PROCTOCOLECTOMIA TOTAL COM BOLSA ILEOANAL EM “J” EM DOENTE PORTADOR DE SÍNDROME DE LYNCH

Luís Santos¹; Andrea Silva¹; Filipa Lisboa Bento²; João Figueiredo³; David Perdigoto^{1,4}; Marta Gravito-Soares^{1,4}; Clotilde Lérias¹; Dário Gomes^{1,4}; Pedro Amaro¹; Pedro Narra Figueiredo^{1,4}

1 - Departamento de Gastrenterologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra;
2 - Departamento de Imagiologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 3 -
Departamento de Anatomia Patológica, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra;
4 - Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra

Introdução: Aproximadamente 5% dos cancros colorretais (CCR) estão relacionados com anomalias genéticas, sendo a Síndrome de Lynch (SL) o distúrbio hereditário mais comum. Além do risco aumentado de CCR, os indivíduos com SL têm um risco superior de desenvolver neoplasias extra-colorretais, nomeadamente no endométrio, estômago, intestino delgado, via biliar, ovário, trato urinário, cérebro e pele. Neste contexto, é fundamental a sua identificação precoce, de forma a implementar as estratégias mais adequadas para uma abordagem personalizada, tanto para os pacientes, quanto para as suas famílias.

Objetivos: Reportar um caso clínico em que se destaca a dicotomia do diagnóstico simultâneo de duas manifestações a longo prazo, após proctocolectomia total com bolsa ileoanal em “J”, uma benigna e outra maligna, num doente portador de Síndrome de Lynch.

Resumo do caso: Trata-se de um doente do sexo masculino com 38 anos de idade que recorreu ao serviço de urgência em 03/2022 por hematoquezias e proctalgia com 2 semanas de evolução. Apresentava antecedentes pessoais de SL tendo sido submetido a proctocolectomia total com bolsa ileoanal em “J” em 2005, aos 21 anos de idade, por adenocarcinomas síncronos do cólon descendente e reto, complementada com quimioterapia e radioterapia adjuvantes. Abandonou seguimento em consulta hospitalar em 2009 por iniciativa própria. Dos antecedentes familiares de destacar que o pai era

também portador de SL e dois casos de neoplasia gástrica e CCR em tios paternos. Encontrava-se hemodinamicamente estável e apirético. O exame objetivo não apresentava alterações de relevo, à exceção de palidez mucocutânea acentuada. À inspeção anal foi objetivada uma massa extensa de aspeto papilomatoso na região perianal com consistência duro-elástica, associada a eritema e maceração marcada, de aspeto suspeito, não tendo sido possível realizar toque retal por proctalgia intensa. O doente reportava a presença desta lesão aparatosa há vários anos, aparentando não ter noção do seu eventual significado ominoso. O estudo analítico evidenciou uma anemia microcítica e hipocrômica grave com hemoglobina de 4,2 g/dL (N 13,5-17,5 g/dL), volume corpuscular médio de 57,5 fL (N 80-100 fL) e concentração de hemoglobina corpuscular média de 26,4 g/dL (N 31-37 g/dL). Após transfusão de 3 unidades de concentrado de eritrócitos foi proposto internamento para estudo endoscópico sob sedação e biópsias da região perianal, com apoio da Dermatologia, no mesmo tempo anestésico. Na avaliação endoscópica, nos 8cm distais da bolsa ileoanal, foi identificada uma lesão ulcerada e muito friável, com fundo necrótico, praticamente circunferencial e que condicionava redução do calibre luminal, na qual foram realizadas múltiplas biópsias. A histologia foi compatível com um adenocarcinoma invasor com padrão misto com células em anel de sinete e produção de mucina com ausência de marcação para MSH2 no estudo imunohistoquímico em contexto de SL. Adicionalmente, foi detetada a mutação p.Gly13Asp (G13D, c.38G>A), no codão 13 do gene KRAS. Por outro lado, a biópsia da região perianal apresentava sinais de benignidade, nomeadamente com fenómenos de papilomatose, acantose irregular e hiperqueratose, aspetos enquadráveis com provável hiperplasia verrucosa reativa, em contexto de incontinência fecal prolongada. A tomografia computadorizada (TC) tóraco-abdominopélvica, para estadiamento oncológico, confirmou a presença de uma lesão sólida na bolsa ileoanal com envolvimento da próstata, bexiga e parede pélvica, nomeadamente do músculo obturador interno direito, sem sinais de doença à distância. A ressonância magnética pélvica confirmou as alterações descritas na TC e objetivou também invasão dos esfíncteres do canal anal e do músculo elevador do ânus. O caso foi avaliado e discutido em reunião de decisão terapêutica multidisciplinar e foi proposta realização de quimioterapia. O doente manteve progressão da doença oncológica com múltiplos internamentos por intercorrências infecciosas e que culminou no seu falecimento, cerca de 6 meses após o diagnóstico.

Relevância: Os pacientes com SL beneficiam de cuidados multidisciplinares individualizados ao longo da vida, sendo que a aplicação de intervenções precoces e vigilância apertada permitem reduzir a morbidade e mortalidade relacionadas com a patologia oncológica, especialmente em doentes

submetidos a tratamento cirúrgico prévio. Por outro lado, este caso sugere uma oportunidade de reflexão sobre o impacto tremendo que as síndromes de CCR hereditário podem ter no equilíbrio psicológico destes doentes, na importância de equacionar precocemente suporte específico e especializado nessa área além de se acautelar que, não obstante a desejável multidisciplinaridade, se desenvolva com cada doente uma ligação de grande proximidade a um médico, cirurgião ou gastroenterologista, que se constitua um “provedor” do doente no seu percurso no sistema de saúde ao longo da sua vida. Portanto, reportar este tipo de casos é de extrema importância pelo pleomorfismo destas doenças e questões para as quais estamos provavelmente menos atentos. O caso clínico faz-se acompanhar de iconografia endoscópica, radiológica e histológica detalhada.

Palavras-chave : Síndrome de Lynch