



POLIPOSE ADENOMATOSA FAMILIAR DO CÓLON

▶ **O que é a Polipose Adenomatosa Familiar do Cólon?**

A polipose adenomatosa familiar do cólon (PAF-C) é uma síndrome hereditária, responsável por cerca de 1% de todos os câncros do cólon e recto (CCR). Tem esta designação porque se desenvolvem no cólon dezenas a milhares de pólipos - adenomas - que são as lesões que vão originar o CCR.

Descrevem-se 2 formas: a "clássica", que implica a existência de pelo menos 100 adenomas que se desenvolvem a partir da adolescência e a "atenuada", em que o número de adenomas é menor, surgindo estes alguns anos mais tarde.

▶ **Para além do cancro do cólon e reto, podem surgir outras manifestações?**

Sim, podem existir pólipos no estômago e intestino delgado, particularmente no duodeno, osteomas (elevações benignas dos ossos a nível do crânio, maxilares e pernas, dando a impressão de um nódulo ósseo), tumores desmóides (tumores benignos que surgem mais frequentemente dentro do abdómen e na parede abdominal), quistos epidermóides (quistos sebáceos da pele), hipertrofia congénita do epitélio pigmentado da retina (manchas na retina só observáveis em exame oftalmológico) e anomalias dentárias.

Podem ainda surgir, embora mais raramente, tumores malignos do duodeno e alguns tipos de tumores da tiróide e do cérebro. Na infância pode ocorrer um tumor do fígado pouco habitual - hepatoblastoma.

▶ **Qual é a causa da Polipose Adenomatosa Familiar do Cólon?**

Esta entidade resulta de uma alteração (mutação) no gene APC, que se encontra no nosso material genético, o ADN, e que tem um papel muito importante em diversos pontos da divisão celular. Uma vez mutado, condiciona o aparecimento dos adenomas, do CCR e das outras manifestações.

▶ **Como é herdada?**

É transmitida de pais para filhos de uma forma autossômica dominante, o que significa que cada filho tem 50% de hipóteses de a herdar.

No entanto, cerca de 20% dos casos correspondem a mutações de novo, isto é, surgem num indivíduo pela primeira vez, sem que os seus pais apresentem a mutação.

Na forma clássica o risco de desenvolvimento de CCR, em média pelos 40 anos, pode atingir 100%. Diz-se portanto que nesta forma existe uma penetrância completa.

Na forma atenuada, o risco de desenvolvimento do CCR é menor e este surge também mais tardiamente.

▶ **Como posso saber se tenho Polipose Adenomatosa Familiar do Cólon?**

A história familiar, onde devem ser incluídas 3 gerações - a do indivíduo, seus pais e avós, identifica muitos casos, pela presença de CCR em idade jovem e informação da existência concomitante de adenomas no cólon.

Há contudo, como referido antes, 20% dos casos que surgem de novo, sem qualquer história familiar prévia.

Por vezes, a identificação de manifestações extra-cólicas como os osteomas ou os quistos epidermóides levanta a suspeita, mas o diagnóstico depende sempre da realização de uma colonoscopia para identificação e contagem dos adenomas.

Em alguns casos podem surgir sintomas como alteração do trânsito intestinal, perdas de sangue pelo ânus ou anemia, que levam à realização de colonoscopia e ao diagnóstico.

▶ **Quem deve fazer o diagnóstico genético?**

Se ainda não há identificação de uma mutação na família, deve efetuar-se diagnóstico genético num indivíduo afetado, isto é, que tenha desenvolvido adenomas.

Se já há uma mutação conhecida na família, o diagnóstico genético está indicado para os familiares de 1º grau - pais, filhos e irmãos - do indivíduo no qual se identificou a mutação, bem como para familiares de 2º grau selecionados.

Em todos os casos, apenas é possível fazer um diagnóstico genético após aconselhamento apropriado e autorização expressa sob a forma de consentimento informado. Nesta situação em particular, como é necessário iniciar a vigilância na adolescência, o diagnóstico genético é muitas vezes efetuado em indivíduos menores. Nessa altura, o consentimento informado é assinado pelos pais ou pelos seus representantes legais.

O diagnóstico genético para o gene APC está disponível no IPO Lisboa, e para o mesmo apenas é necessário efectuar uma colheita de sangue.

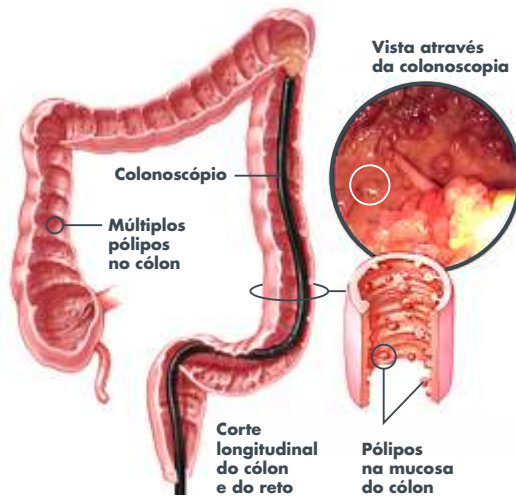
▶ **Que tipo de vigilância a nível do cólon se deve fazer? Quem deve ser vigiado?**

Os programas de vigilância devem ser efetuados a todos os indivíduos portadores da mutação genética.

A vigilância começa na adolescência, entre os 10 e os 12 anos, para a forma clássica e entre os 18 e os 20 anos na forma atenuada com intervalos de 2 anos. Baseia-se na realização de exames endoscópicos – sigmoidoscopia ou colonoscopia com o objetivo de detetar os pólipos. Uma vez identificados é necessário efectuar colonoscopia anual.

Na forma clássica, a vigilância é feita até à realização de cirurgia, em geral após os 18 anos. Esta cirurgia profiláctica é necessária uma vez que o risco de desenvolvimento de CCR é próximo de 100%.

Na forma atenuada é possível, em alguns casos, remover os pólipos durante as colonoscopias e assim evitar a cirurgia.



► Que tipo de cirurgia deve ser efetuada?

Pode retirar-se a totalidade do cólon (colectomia total), deixando o reto. Esta cirurgia apenas é possível se houver poucos pólipos no reto. Em alternativa deve efetuar-se a remoção de todo o cólon e recto (proctocolectomia). Neste último caso, constrói-se uma bolsa com o intestino delgado (bolsa ileal), que se vai ligar depois ao ânus. Depois da cirurgia é ainda necessário vigiar durante toda a vida o coto retal ou a bolsa ileal pois podem surgir novos pólipos.

► *Contactos*

CLÍNICA DE RISCO FAMILIAR



217 249 019



217 249 039



RiscoFamiliar@ipolisboa.min-saude.pt
secretariado_risco.familiar@ipolisboa.min-saude.pt



Pavilhão Central, 3º piso

Siga o IPO em



INSTITUTO PORTUGUÊS DE ONCOLOGIA DE LISBOA FRANCISCO GENTIL, E.P.E.

Rua Professor Lima Basto, 1099-023 Lisboa

Tel. geral: (+351) 217 229 800

www.ipolisboa.min-saude.pt