

P16

### POLIPOSE ADENOMATOSE FAMILIAR E VARIANTE RARO DO GENE MSH6 - RELATO DE CASO



Brunno Augusto José Costa, Lucas de Sena Leme, Bruna Zini de Paula Freitas, Paula Cristina Steffen Novelli, Ronaldo Nonose, Carlos Augusto Real Martinez, Enzo Fabrício Ribeiro Nascimento

Hospital Universitário São Francisco na Providência de Deus, Bragança Paulista, SP, Brasil

**Introdução:** A polipose adenomatosa familiar (PAF) é uma doença hereditária autossômica dominante de Câncer Colorretal (CCR). O presente estudo tem como objetivo: apresentar um relato de caso de polipose adenomatosa familiar, com alteração rara do padrão imunohistoquímico MSH6.

**Descrição do caso:** O caso refere-se a paciente E.C.C.C., 36 anos, sexo feminino, com quadro de hematoquezia esporádica há 10 anos, dor abdominal esporádica e perda ponderal de 5 kg em 3 anos. Como antecedentes familiares, bisavó com câncer de cólon aos 60 anos, tio avô materno, com câncer de cólon aos 36 anos. Aos exames: colonoscopia é visualizada lesão elevada a 5 cm da borda anal; a 16 cm da borda anal visualiza-se lesão vegetante, ocupando toda a circunferência do órgão; em sigmóide foi visualizado inúmeras lesões elevadas, sésseis. No anatomopatológico do reto, verifica-se adenocarcinoma bem diferenciado, invasivo e ulcerado. Devido a história familiar foi solicitado estudo imuno-histoquímico, específico para suspeita de Síndrome de Lynch, MLH1, MSH2, MSH6 e PMS2. Foi identificado instabilidade de microssatélite, com variante de significado indeterminado (VUS) no gene MSH6. A variante c.3928G>A em heterozigose no gene MSH6 promove a substituição do aminoácido glutamato na posição 1310 por lisina (p.Glu1310Lys). Está em tratamento neoadjuvante com quimioterapia e radioterapia. Segue sem queixas atuais, em aguardo da terapia neoadjuvante para programação de cirurgia.

**Discussão:** No presente relato foi identificado instabilidade de microssatélite, com variante de significado indeterminado (VUS) no gene MSH6. A variante c.3928G>A em heterozigose no gene MSH6 promove a substituição do aminoácido glutamato na posição 1310 por lisina (p.Glu1310Lys). Esta variante não foi previamente descrita na literatura e não é encontrada em cerca de 100.000 controles. De acordo com os critérios do Colégio Americano de Genética Médica (ACMG), esta variante apresenta significado clínico indeterminado e, sendo assim, este achado deve ser interpretado com cautela. Variantes patogênicas no gene MSH6 são associadas ao carcinoma colorretal não polipóide hereditário (NHPCC), condição geneticamente determinada de herança autossômica dominante que cursa com risco mais aumentado para o desenvolvimento de câncer colorretal, entre outros.

**Conclusão:** Como a variante do MSH6 não foi previamente descrita na literatura, apresenta significado clínico indeterminado e, sendo assim, este achado deve ser interpretado com cautela.

<https://doi.org/10.1016/j.jcol.2018.08.079>

P160

### TRATAMENTO CIRÚRGICO DE ESTENOSE ANAL SEVERA EM PACIENTE PORTADOR DE EPIDERMÓLISE BOLHOSA DISTRÓFICA



Marcos Vinícius Nasser Holzmann, Henrique Luckow Invitti, Eduardo Endo, Ana Helena Bessa Gonçalves Vieira, Rodnei Bertazzi Sampietro, Antônio Carlos Trotta, Rubens Valarini

Hospital Universitário Evangélico de Curitiba (HUEC), Curitiba, PR, Brasil

**Introdução:** A epidermólise bolhosa compreende um grupo de desordens genéticas heterogêneas sem cura que culmina na separação entre a derme e epiderme, levando ao aparecimento de bolhas secundárias a traumas leves. O mais grave dos quatro subtipos existentes, a Epidermólise Bolhosa Distrófica (EBD) cursa com deformações graves comumente em trato gastrointestinal superior.

**Descrição do caso:** J.B.A., masculino, 54 anos, portador de epidermólise bolhosa distrófica com manifestações cutâneas em face, membros superiores, inferiores e estenose esofágica. O quadro iniciou em 1994 quando realizou a primeira anoplastia com enxerto de pele, sem boa cicatrização da área doadora e mantendo lesão ulcerada local. Vem à primeira consulta do ambulatório de Coloproctologia do Hospital Evangélico de Curitiba, em 2017, com quadro de constipação de até 8 dias, dor e dificuldade à evacuação. Ao exame físico, constatada estenose anal severa. Indicada anoplastia com retalho de avanço house. Paciente retorna ao ambulatório com melhora completa dos sintomas, com presença de infecção de ferida operatória tratada com antibióticos.

**Discussão:** A EBD recessiva, forma mais grave de epidermólise bolhosa, demonstrou neste caso suas mais severas complicações, com aparecimento de lesões distróficas em face, membros e trato gastrointestinal superior. Com raras descrições na literatura, o paciente em questão apresentou estenose anal associada ao quadro. O tratamento cirúrgico tem o objetivo de retornar ao padrão de eliminações fisiológicas e melhora da qualidade de vida. A terapia imunossupressora não evita que manifestações extracutâneas apareçam e necessitem de procedimentos cirúrgicos, por outro lado deve-se ponderar a intervenção de maneira agressiva num paciente com dificuldade de cicatrização frente a novos traumas.

**Conclusão:** Apesar de possíveis complicações na cicatrização pelas condições de base, o retalho de avanço mostrou-se factível e resolutivo no paciente com estenose anal associada a EBD.

<https://doi.org/10.1016/j.jcol.2018.08.080>