

365

### Tratamento cirúrgico da polipose associada ao gene *mutyh*

G.Z. Loureiro, L.B. Gomes, L.O.M. da Silva, H.G. Sanders, I.S.S. de Araújo, L.P. da Silva, C. Kuster, M.V. Pacheco

Universidade Federal do Espírito Santo (UFES), Vitória, ES, Brasil

**Área:** Doenças malignas e pré-malignas dos cólons, reto e ânus

**Categoria:** Relatos de caso

**Forma de Apresentação:** Pôster

**Objetivo(s):** O objetivo é descrever o caso clínico de um paciente com polipose associada ao gene *MUTYH*, bem como elucidar, com base na avaliação clínica, histopatológica e de estudos genéticos, a apresentação da mutação e seu caráter hereditário.

**Descrição do caso:** Paciente masculino, 30 anos, natural do interior do estado do Espírito Santo, admitido em nosso serviço no dia 24/04/2019 com história familiar de câncer colorretal precoce. O paciente foi acompanhado ambulatorialmente desde os 25 anos, sendo submetido a colonoscopias em 2015, 2017 e 2018, onde foram evidenciados múltiplos pólipos difusos no cólon, variando em tamanho de 3 a 5 mm. O exame histopatológico evidenciou adenomas tubulares com epitélio atípico de baixo grau, e, na colonoscopia de 2015, foi detectado 1 pólipo semi-pedunculado de reto com histopatológico evidenciando adenoma túbulo-viloso. Foi solicitada, também, endoscopia digestiva alta, que foi normal. Diante desse quadro, foi realizada avaliação genética para síndromes hereditárias de predisposição ao câncer, sendo detectada uma variante patogênica em homozigose com deleção de éxons no gene *MUTYH*. Perante o resultado, nosso serviço optou por realizar uma colectomia total com anastomose ileorretal que ocorreu no mês de abril de 2019.

**Discussão e Conclusão(ões):** O Câncer Colorretal (CCR) apresenta um componente familiar importante. A mutação da proteína MYH, identificada no paciente, quando bialélica, é responsável por 30-40% dos casos de polipose adenomatosa na ausência da mutação do gene APC. A presença de múltiplos casamentos consanguíneos, como observado na tradição familiar do paciente, contribui para o aparecimento de prole homozigótica para mutação em questão. Observa-se, também, um padrão de herança pseudodominante, ou seja, a observação de um padrão aparentemente dominante de um distúrbio autossômico recessivo. Neste caso, o paciente iniciou o rastreamento com colonoscopia aos 25 anos, pois teve um tio materno com diagnóstico de CCR aos 35 anos. Sendo assim, o tratamento de pacientes com mutações homozigóticas no *MUTYH* deve ser similar ao da polipose adenomatosa familiar. Visto que a quimioterapia não previne o aparecimento de adenomas nas síndromes poliposas familiares, a cirurgia é a escolha. O procedimento cirúrgico a ser realizado dependerá de cada caso, avaliando estadiamento, quando já houver câncer colorretal estabelecido, localização e idade do paciente. Por se tratar de um indivíduo jovem, do sexo masculino e pequena quantidade de pólipos no reto, optou-se por uma colecto-



mia total com anastomose ileorretal, diminuindo a chance de complicações relacionadas à disfunção erétil e incontinência urinária. A vigilância do reto neste paciente é necessária devido à possibilidade de CCR no reto remanescente. Mesmo com a retirada completa da mucosa colônica, pacientes portadores de síndromes poliposas familiares devem ser mantidos sob rastreamento pelo resto da vida, devido ao risco de desenvolverem adenomas, e até mesmo adenocarcinomas, no canal anal ou no intestino delgado.

<https://doi.org/10.1016/j.jcol.2019.11.119>

622

### Achado de leiomioma colônico em paciente pré-operatório de hemorroidectomia com queixa de hematoquezia

R.V. Beust, T.B.M. Santos, E.C. Pereira, R.M. Siqueira, J.K.Y. Palma, B.A.J. Costa, D.T. Kanno, C.A.R. Martinez

Universidade São Francisco (USF), Bragança Paulista, SP, Brasil

**Área:** Doenças malignas e pré-malignas dos cólons, reto e ânus

**Categoria:** Relatos de caso

**Forma de Apresentação:** Pôster

**Objetivo(s):** O presente estudo relata caso de paciente com achado de lesão em cólon do tipo histológico compatível com leiomioma em paciente com queixa de hematoquezia em pré-operatório de hemorroidectomia. O objetivo foi relatar o caso em literatura, pois se trata de um achado endoscópico em localização rara.

**Descrição do caso:** Paciente masculino, 62 anos, antecedente de Diabetes Mellitus tipo 2 e Hipertensão Arterial Sistêmica, é encaminhado ao ambulatório de Coloproctologia devido sangramento vivo nas fezes há 2 anos. Ao exame proctológico: esfíncter normotônico, mucosa lisa, ausência de sangramentos e presença de 3 mamilos hemorroidários grau IV em posições clássicas. Exames laboratoriais sem alterações. Foi submetido à colonoscopia que revelou lesão de crescimento lateral espreada (LST), com superfície granular de 12 mm de diâmetro, sugestivo de lesão mesenquimal de células fusiformes, em cólon ascendente. Realizada injeção de soro fisiológico e feita mucosectomia sem intercorrências com alça diatérmica. A análise histológica da peça foi sugestiva de lesão mesenquimal de células fusiformes com glândulas de diâmetros variados, revestido de epitélio sem atipias, proliferação de fibras alongadas com monotonia nuclear, estiramento e edema de permeio. Não sendo possível diferenciar a lesão de leiomioma ou tumor gastro-intestinal (GIST), foi realizada então imuno-histoquímica para pesquisa complementar. Nesse último, há expressão de desmina e negatividade para demais marcadores, ausência de atipias, focos de necrose ou figuras de mitose. Sendo todos esses achados compatíveis com leiomioma.

**Discussão:** Anteriormente os leiomiomas eram considerados GISTs. Apesar de ambos serem tumores de tecidos moles, atualmente, os leiomiomas possuem uma identidade própria baseada em um padrão imuno-histoquímico. Os leio-

