

UNIVERSIDADE DO GRANDE RIO

ESCOLA DE CIÊNCIAS DA SAÚDE

CURSO DE MEDICINA

Antonio Lara Morelli

Guilherme Silva Nacif

Mateus Delage Branco da Silva

**POLIPOSE ADENOMATOSA FAMILIAR E SUA RELAÇÃO AO
CÂNCER COLORRETAL**

Duque de Caxias
2023

UNIVERSIDADE DO GRANDE RIO
ESCOLA DE CIÊNCIAS DA SAÚDE
CURSO DE MEDICINA

Antonio Lara Morelli

Guilherme Silva Nacif

Mateus Delage Branco da Silva

**POLIPOSE ADENOMATOSA FAMILIAR E SUA RELAÇÃO AO
CÂNCER COLORRETAL**

Trabalho de conclusão de curso
(TCC) apresentado à Universidade
do Grande Rio (Unigranrio) como
parte dos requisitos para a
aprovação na disciplina “Trabalho
de conclusão de curso I I”

Orientador: Rafael Jose Mesquita Drumond Lopes
Ass. _____

Duque de Caxias
2023

UNIVERSIDADE DO GRANDE RIO
ESCOLA DE CIÊNCIAS DA SAÚDE
CURSO DE MEDICINA

Antonio Lara Morelli

Guilherme Silva Nacif

Mateus Delage Branco da Silva

**POLIPOSE ADENOMATOSA FAMILIAR E SUA RELAÇÃO AO
CÂNCER COLORRETAL**

Trabalho de conclusão de curso
(TCC) apresentado à Universidade
do Grande Rio (Unigranrio) como
parte dos requisitos para a
aprovação na disciplina “Trabalho
de conclusão de curso I”

Rio de Janeiro
2023

SUMÁRIO

1. INTRODUÇÃO	7
2. JUSTIFICATIVA	9
3.REFERENCIAL TEÓRICO	10
4.OBJETIVO.....	13
4.1 GERAL.....	13
4.2 ESPECÍFICOS	13
5. MATERIAIS E MÉTODOS.....	13
6. RESULTADOS	14
7. DISCUSSÃO.....	17
8. CONCLUSÃO.....	21
5. REFERÊNCIAS.....	22

AGRADECIMENTOS

O trabalho de conclusão de curso, embora signifique o fim de um ciclo de grandes conquistas, abre portas para um futuro que nos trará grandes e novos desafios o qual é demarcado por dúvidas, medos e incertezas sobre o crescimento individual e social.

Com isso, gostaríamos de agradecer imensamente ao nosso orientador e professor Rafael Lopes, qual ofereceu toda a compreensão, disponibilidade e tempo, mesmo diante de sua rotina cansativa, prestou total apoio para o objetivo de enriquecimento e grandiosidade deste trabalho que exigiu tamanho conhecimento científico.

Destacamos também toda a gratidão aos amigos que fizemos e fizeram parte durante toda essa trajetória de 6 anos de convivência. Obrigado por nos dar apoio, conforto e parceria quando o medo e as angústias nos assolavam.

Por final, agradecemos as nossas famílias e principalmente à Deus.

“Não existem métodos fáceis para resolver problemas difíceis”.

René Descartes

1. INTRODUÇÃO

A polipose adenomatosa familiar (PAF) é uma síndrome autossômica dominante que predispõe ao câncer colorretal e é responsável por aproximadamente 1% de todos os casos de câncer colorretal. A PAF é caracterizada pela presença de múltiplos adenomas de cólon, sendo a forma mais clássica com mais de 100 pólipos adenomatosos no cólon. O distúrbio ocorre em 1 a cada 8000 a 14000 pessoas. Pólipos são encontrados em 50% dos pacientes aos 15 anos e em 95% aos 35 anos de idade. O câncer se desenvolve antes dos 40 anos em quase todos os pacientes não tratados.

Os pacientes podem desenvolver várias manifestações extracolônicas, tanto benignas como malignas. As benignas incluem tumores desmóides, osteomas do crânio ou da mandíbula, cisto sebáceos e adenomas em outras partes do trato gastrointestinal. Os pacientes têm maior risco de câncer no duodeno (5 a 11%), pâncreas (2%), tireoide (2%), encéfalo (meduloblastoma em 1%) e fígado (hepatoblastoma em 0,7% das crianças < 5 anos de idade).

A doença hereditária autossômica dominante é causada por uma mutação no gene APC (adenomatous polyposis coli). A cada descendente direto de um paciente portador de PAF há 50% de chance de herdar a alteração genética. Aproximadamente um terço dos pacientes acometidos tem mutações de novo no gen APC, ou seja, não herdada. De fato, aproximadamente 22 a 46% dos casos resultam de novas mutações sem uma associação familiar. O APC é um gene de grande tamanho, com 15 exons e formado por 8538 pares de bases. Este gene codifica uma proteína com 2843 aminoácidos com peso molecular de 310Kd. É classificado como gen de supressão tumoral, uma vez que a inativação de ambos os alelos resulta em crescimento celular desordenado e incontrolável. Os portadores de PAF apresentam mutação em um dos alelos herdados. Existem mais de 300 mutações catalogadas do APC e as mais comuns resultam de inserções ou deleções. Existe uma correlação clara entre a alteração genotípica (tipo e localização) e as características clínicas, ou fenótipo dos portadores de PAF. Mutação proximal ao códon 1249 é associada com menos de 1000 pólipos distribuídos pelos cólons e mutações presentes entre os códons 1250 e 1330, com expressão de mais de 5000 pólipos nos cólons. Mutações distais ao códon 1465 estão associadas com poucos pólipos. As correlações entre genótipo e fenótipo descritas em vários estudos sugerem que a localização da mutação não é o único determinante do fenótipo e que outros fatores genéticos e ambientais contribuem para expressão clínica da doença. No futuro poderemos direcionar o tratamento integralmente baseado nas informações genotípicas.

O diagnóstico de PAF clássica pode ser feito pela clínica e endoscopicamente pela identificação de centenas a milhares de pólipos distribuídos pelos cólons e reto. Alterações benignas como cistos epidermóides e hipertrofia congênita do pigmento retiniano presentes ao exame físico servem para reforçar o diagnóstico de PAF. Deve ser investigado, com essas condições reconhecidas, com endoscopia digestiva alta, para o diagnóstico de polipos no estômago e duodeno.

Uma vez que o diagnóstico de PAF seja feito, todo familiar de primeiro grau do paciente acometido tem 50% de chance de herdar a mutação familiar específica no APC. Testes genéticos são realizados como passo principal na identificação dos familiares que herdaram ou não a mutação no APC. Após a realização dos testes, são divididos dois grupos, os que herdaram as alterações do APC e os que não herdaram. Os que não herdaram requerem rastreamento semelhante ao da população geral.

Tradicionalmente a avaliação clínica do indivíduo de risco é feita por completa história pessoal e familiar, exame físico detalhado, sigmoidoscopia flexível anual e colonoscopia quando houver o diagnóstico de pólipos.

O tratamento pode ser tanto clínico quanto cirúrgico. No entanto, não existe tratamento clínico eficaz na completa prevenção do desenvolvimento dos pólipos colorretais, nos pacientes com PAF. Drogas anti-inflamatórias não esteróides (AINE) tem mostrado efeito positivo na regressão do tamanho e na quantidade dos pólipos em alguns pacientes. Todo portador de PAF requer tratamento cirúrgico. Sabe-se que 5% dos pacientes dos portadores de PAF desenvolvem câncer colorretal, em torno dos 20 anos e que aproximadamente 100% dos pacientes desenvolverão câncer na quinta década. A proctocolectomia profilática deve ser praticada num período curto após o diagnóstico clínico de PAF.

2. JUSTIFICATIVA

A Polipose adenomatosa familiar é uma doença, autossômica, no qual atinge o tecido de todo o trato digestório, sendo assim, uma característica da qual não tratada de forma correta, 100% de seus pacientes irão evoluir ao estado de câncer colorretal. Sendo sua principal e pior estagio clinico. Por isso, justifica-se tal estudo direcionado.

A patologia apresentada, por muitas vezes, é relacionada com aparecimento de manifestações extracolônicas. Sendo tais manifestações diretamente ligadas à morbimortalidade da condição. Sendo assim, além da importância de todo o aprazamento da PAF, procura-se estabelecer o maior conhecimento de tais manifestações para prevenir estados graves da doença.

Existindo também, uma classe específica da PAF que desenvolve manifestações extracolônicas. A síndrome de gardner, na qual existe MECs como, osteomas de maxila ou crânio, dentes supranumerários e lesões císticas epidermóides.

Por suas individualidades, é de extrema importância o foco em seu desenvolvimento histopatológico para prevenção e manutenção de seus sintomas clínicos. Onde podemos, então, preservar em normalidade toda a nossa função histológica e fisiológica de todo o trato gastrointestinal e suas prevalências fora do mesmo.

Visando um melhor bem-estar de quem a possui, o estudo de caso sobre a polipose múltipla familiar visa organizar, mapear todos os fatores contribuintes para o desenvolvimento de câncer colorretal em pacientes que possuem tal patologia. Visto que é de extrema prevalência tal patologia decorrer em pacientes que possuem predisposição genética ou a própria condição já estabelecida. Por tal motivo, visamos descobrir o mais precocemente para que o tratamento seja feito antes dos 20 anos e de forma definitiva, segura e com sucesso.

Para complementar, o estudo de caso visa alertar sobre patologias que possam estar relacionadas ao câncer colorretal e sua prevenção, visto que nos últimos anos houve um aumento considerável dessa queixa clínica. A prevenção é uns dos métodos mais eficazes contra essa doença e deve ser conscientizada em toda a população. Tendo em vista que, de acordo com o INCA (Instituto Nacional de Câncer), no triênio de 2023-2025 o número de casos terá um aumento significativo de 45.630 de câncer colorretal no Brasil.

3. REFERENCIAL TEÓRICO

2.1 Polipose adenomatosa familiar (PAF)

A polipose adenomatosa familiar é uma doença hereditária, autossômica dominante com penetrância próxima de 100%, causada por uma mutação no Adenomatous polyposis coli (APC), localizado no cromossomo 5q 21. O APC é gene supressor de tumor e foi identificado em 1987, e foi reproduzido em 1991 após análise de mutações em famílias com PAF.

A incidência é de aproximadamente 1 em 7000 a 1 em 16000 nascidos vivos, e é responsável por pelo menos 1% dos casos de câncer colorretal

As mutações que ocorrem no gene supressor é o começo do desenvolvimento do câncer colorretal. Nela está associada com atividades celulares fundamentais na produção de proteínas, adesão celular e migração. Quando ocorre a mutação no gen APC ocorre uma interferência na proliferação, apoptose e controle das mudanças de fase do ciclo celular

As alterações no gene do APC são feitas com ajuda de testes genéticos, no entanto, 20 a 30% dos pacientes com PAF não apresentam alterações do gene no teste de rastreamento genético. Para isso, outro teste pode ser feito que tenha maior sensibilidade, como o MAMA (*monoallelic mutation analysis*). Sendo assim, as combinações dos dois testes podem dar resultados de 95% no rastreio na alteração do gene APC

A PAF é a presença de numerosos pólipos adenomatoso em todo trato gastrointestinal, principalmente o cólon. Os pólipos podem estar presentes durante vários anos antes do aparecimento dos sintomas, por isso a importância do rastreio precoce dos familiares de pacientes que foram afetados pela doença. Alguns estudos têm concordado a existência de pólipos por pelo menos 10 anos antes do aparecimento de algum sintoma. Os pólipos podem evoluir para câncer colorretal até 35-40 anos se não for diagnosticado e tratado corretamente

Entretanto, os pólipos acometem também o trato gastrointestinal alto (estômago e duodeno), e aproximadamente 2/3 dos adenomas duodenais ocorrem na região periampular. Adenomas duodenais avançados representam risco aumentado de câncer, causando mortes em pacientes com PAF (8,2%), em seguida fica a metástases do CCR (58,2%) e de tumores desmoides (10,9%)

Uma das formas de apresentação clínica dos pólipos é a hipertrofia congênita do epitélio pigmentado da retina (CHRPE), que se caracteriza pela presença de lesões

pigmentadas no exame de fundo de olho podendo ocorrer em 70-80% dos pacientes. As presenças de pólipos estão, em alguns casos, no nascimento e são assintomáticas com nenhum potencial maligno e que pode ser avaliada por exames de baixa complexidade.

Tumores desmoides são mais atípicos, acontecendo em 15% dos casos de PAF, mais normalmente no abdome e parede abdominal (50%). Habitualmente são assintomáticos e lesões intra-abdominais podem causar dor ou sofrem complicações por obstrução ureteral, hemorragias e até mesmos fistulas enterocutaneas

O câncer da tireoide acomete em 1 a 2% dos casos. Pretendem a ser mais delimitados, pouco agressivos e com baixo potencial de metástase.

Além disso, uma das grandes variantes da PAF, onde se tem associação de polipos gastrointestinais com osteomas é a síndrome de Gardner. Estes osteomas costumam ocorrerem na mandíbula e ossos longos, possuem características de benignidade e são indolores. Na grande parte dos casos seu diagnostico precede o da polipose. Já, uma outra grande síndrome, chamada de Turcot, é a associação da PAF com tumores primários do sistema nervoso central.

Uma outra variante, chamada de polipose atenuada é fenotípica, se apresenta singular com 100 pólipos colonicos localizados no cólon direito. Seu prognostico é melhor pois nestes casos o desenvolvimento para câncer é mais tardio.

2.2 Câncer de colorretal (CCR)

De acordo com estudo feito pela Revista Brasileira de Coloproctologia, o câncer colorretal é, hoje, a quarta neoplasia mais incidente no Brasil. Seus relatos clínicos são geralmente associados à pacientes idosos e por isso, muita das vezes sendo negligenciado em pacientes jovens. Sendo voltado à uma avaliação para rastreio de sinais clínicos característicos para uma prevenção, diagnostico em pacientes mais jovens, o estudo procurara estabelecer ligações entre idade, sexo e raça.

Apresentando uma sintomatologia caracterizada por alterações de hábitos intestinais e emagrecimento, seguidos por dor abdominal em mais da metade dos casos. Como o estudo visa a descoberta precoce da doença, descobriu-se que, em sua maioria, o tempo para aparição dos sintomas e seu diagnóstico é, em média, de três a dez meses. É de grande relevância também o fato de que sinais de agressividade do carcinoma em si são maiores em pacientes abaixo de quarenta anos quando comparado com a população idosa.

Dos pacientes em geral, foi concebido de que mulheres são ligeiramente mais afetadas do que homens e também, os diagnósticos realizados pós aparições sintomáticas foram entre 22 a 39 anos com uma média de trinta anos e meio (com uma margem de erro de ± 5 anos).

Tendo em vista que o grupamento estudado de pacientes não apresentava nenhuma cronicidade poliposa ou nem diagnostico prévio de polipose adenomatosa familiar, mostrando que a prevalência desses pacientes, no geral, é pequena, mas de extrema importância. Visto que, aparentemente 100% deles evoluem para o câncer colorretal. Todavia, foi demonstrado total relação com o histórico prévio família de carcinoma descrito

Ao se avaliar o estudo clinico do Instituto Nacional Do Câncer no brasil, o câncer colorretal se mostrou ser a segunda etiologia mais comum entre mulheres e homens no ano de 2022 e com uma evolução maior para anos seguintes, algo não querido no âmbito da saúde.

Com apresentação de lesões precursoras no início que tendem a malignar, são encontrados o tabagismo, etilismo, sedentarismo, obesidade e maior índice de consumo de carne vermelha e, o principal, a idade avançada.

Com o avanço da disponibilidade dos testes para confirmação diagnostica, é incentivado a triagem para a o CCR dando-lhe a oportunidade realizar testes ao perceber a sintomatologia referente. Concluindo que, com devida instrução, explicação e guia para seguir tratamento, a tendência é de que haja um aumento de chances de êxito em seu tratamento. A triagem traz, em si, benefícios notáveis em relação cura – mortalidade nos dando evidencias significativas de que o rastreamento a partir de qualquer método de testagem reduz, consideravelmente, o risco de morte.

4. OBJETIVOS

4.1. GERAL: O trabalho tem por objetivo geral denotar, demonstrar e analisar a importância do reconhecimento da fisiopatologia, clínica e diagnóstico da polipose adenomatosa familiar, através de um estudo de caso.

4.2. ESPECÍFICO O objetivo específico deste trabalho baseia-se no esclarecimento e conhecimento prévio da epidemiologia e dos fatores envolvidos na etiopatogenia das populações predispostas, assim como retratar as diversas clínicas possíveis apresentadas por pacientes portadores de Polipose Adenomatosa Familiar. Além disso, demonstrar as formas de investigação da patologia envolvida, através de exames complementares objetivos e definidos como padrão ouro, para que a suspeita e o reconhecimento desta seja realizado de maneira precoce, na tentativa de buscar uma maior taxa de qualidade e sobrevida desses pacientes. Por fim, investigar através da literatura estudos de relatos de casos, revisões sistemáticas e atualizações a respeito do acometimento de indivíduos mais jovens, assim como, os fatores envolvidos nesse contexto para uma melhora relevante nos mesmos.

5. MATERIAIS E MÉTODOS

Este trabalho de conclusão de curso (TCC), trata de um estudo descritivo do tipo relato de caso, com modelo observacional transversal sobre a doença polipose adenomatosa familiar (PAF) e sua relação com o câncer colorretal. A revisão bibliográfica de artigos científicos até o momento foi obtida em bancos de dados do SciELO, Pubmed e UpToDate. Os artigos foram selecionados a partir da avaliação da relevância do título e resumo, com preferência de artigos internacionais escritos em inglês, no entanto foram escolhidos alguns artigos de origem brasileira de grande importância clínica e teórica a ser destacada neste trabalho de conclusão de curso. Com objetivo de complementar a pesquisa, foi consultado os livros “Clínica cirúrgica do colégio brasileiro de cirurgiões e Sabiston tratado de cirurgia”

6- RESULTADOS

A revisão sobre o estudo realizado no hospital das clínicas da Faculdade de Ribeirão Preto, Universidade de São de Paulo, onde foram analisados 44 pacientes com PAF entre janeiro de 1991 e 2005. Levando em conta todos os fatores analisados, como aspectos epidemiológicos (idade, sexo), genéticos, sintomas, antecedentes pessoais e aspectos que envolvem, tanto o pré-operatórios, perioperatório e pós-operatórios estão incluídos nesses resultados.

A revisão dos resultados trás em questão que, em um grupo de 44 pacientes (sendo 31 homens e 13 mulheres) com média na idade de 32 anos (14 – 60), os sintomas mais prevalentes foram o sangramento intestinal (62,5%), alterações em hábitos alimentares (60%), dor abdominal em menor prevalência (40%) e a perda de peso (30%).

Tabela 1 - Distribuição dos pacientes segundo o sexo e idade.

Sexo	Idade (anos)					Total
	10-20	20-30	30-40	40-50	50-60	
Masculino	7	6	4	9	4	31
Feminino	4	6	1	2	1	13
Total	11	12	5	11	5	44

Levando em conta os pacientes, 67,5% relataram ter polipose familiar, sendo presente em 63,5% dos parentes a neoplasia (intestinal e extra intestinal). 32,5% do grupo estudado já apresentavam neoplasia de cólon na época em que foi realizado o diagnóstico da polipose adenomatosa familiar, com a média de idade de 39 anos. Em relação à alterações na endoscopia digestiva alta, foi presente em apenas 11,3% dos pacientes.



Figura 1A - Cólon acometido por polipose e com neoplasia.

Sobre o tratamento cirúrgico, foi realizado em 95,4% dos pacientes sendo: a proctocolectomia total realizada em 35,7% (com 9 casos de bolsa ileal em J e 6 casos de ileostomia definitiva) e 59,2% dos pacientes realizaram a proctocolectomia com ileorretoanastomose. O pós-operatório do grupo mostrou que 33% deles apresentaram algumas complicações precoces e 24% foram complicações tardias. Outros sintomas foram apresentados como, 4,5% evoluíram com 5 ou mais evacuações diárias e com isso utilizando antidiarreicos e 4% insistiram em incontinência fecal. No momento do estudo, 57% ainda se apresentam em seguimentos das reavaliações periódicas, 7% vieram a óbito e 27% negligenciaram o tratamento.

Conforme apresentado na tabela, dentre os pacientes estudados os sintomas precoces mais prevalentes, em ordem, foram: Abscesso (11%), deiscência (9%), lesão de parede (9%), Pancreatite (2%) e Sangramento (2%)

Já as complicações tardias mais prevalentes, em ordem, foram: Obstrução intestinal (11%), ejaculação retrograda (4,5%), diarreia (4,5%), Estenose da anastomose (2%) e Trombose venosa profunda (2%).

Tabela 2 - *Complicações precoces e tardias do tratamento cirúrgico.*

COMPLICAÇÕES			
Precoces	(%)	Tardias	(%)
Abscesso	11	Obstrução intestinal	11
Deiscência	9	Ejaculação retrógrada	4,5
Lesões da parede	9	Diarreia	4,5
Pancreatite	2	Estenose da anastomose	2
Sangramento	2	TVP	2

7. DISCUSSÃO

A polipose adenomatosa familiar (PAF) é uma condição genética hereditária caracterizada pelo desenvolvimento de múltiplos pólipos adenomatosos no cólon e no reto (figura 1). Esses pólipos tem o potencial de se tornarem cancerosos ao longo do tempo, aumentando significativamente o risco de câncer colorretal. Nesta discussão, abordaremos os principais aspectos relacionados à PAF, incluindo características clínicas, diagnóstico, opções de tratamento e estratégias de prevenção



Figura 1: Imagem endoscópica do colon sigmoide de um paciente com polipose adenomatosa familiar

Nesta análise mostrou que a PAF é de caráter hereditário que acomete indivíduos jovens (idade média de 32 anos), apesar de ser maior os casos em pacientes do sexo masculino, no entanto, não encontramos na literatura descrição de prevalência entre os sexos, ou seja, a doença igualmente distribuída entre ambos os sexos

Os sintomas apresentados foi sangramento intestinal ocorrendo na maior parte dos casos, número inferior dito na literatura que é cerca de 80%, seguido pela alteração do hábito intestinal e do abdominal

Além da avaliação nos parentes com diagnóstico ou já tratados de PAF, também avaliamos outros antecedentes, como o histórico familiar tratado ou que veio a falecer após o diagnóstico de neoplasias (intestinais e extraintestinais). Souberam referir sobre outros casos de neoplasia a maior parte dos pacientes

Dentre dos 44 pacientes avaliados 14 já apresentavam neoplasias colorretal quando diagnosticada a presença de polipose colônia, na idade média de 39 anos o que aumenta ainda mais os cuidados para uma degeneração e malignização (figura 2) dos adenomas até os 40 anos. Havendo um rastreamento de em pacientes e familiares de risco é de extrema importância, tendo em vista uma redução de 55% a ocorrência do câncer colorretal no momento do diagnóstico da polipose, representando um aumento de sobrevida dos pacientes tratados

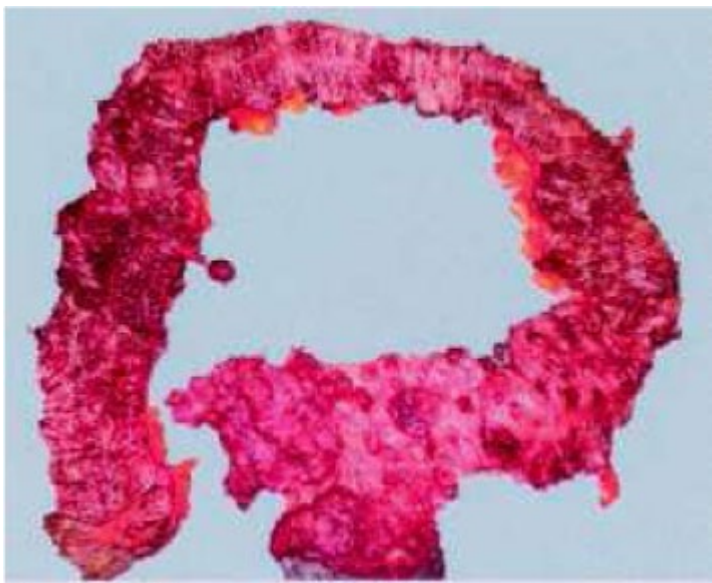


Figura 2 - Cólon acometido por polipose.

Os pacientes foram encaminhados para o setor de genética do HCRP, onde foi à confecção de heredograma (figura 3), para melhor identificação dos acometido, e aconselhamento genético. Hoje em dia, é possível saber quais os portadores de defeito genético predisponente para FAP dentro de uma mesma família. Com isso, a pessoa que é portadora da doença terá o seu sangue colhido e testado por técnicas altamente especializadas (sequenciamento genético automático computadorizado), visando localizar dentro do gene APC defeituoso, o problema específico para aquela família. Encontrado o defeito genético, os membros da família, sem a sintomatologia da doença pode ter seu sangue testado com finalidade de pesquisar, direta e especificamente, se tem a mesma predisposição.

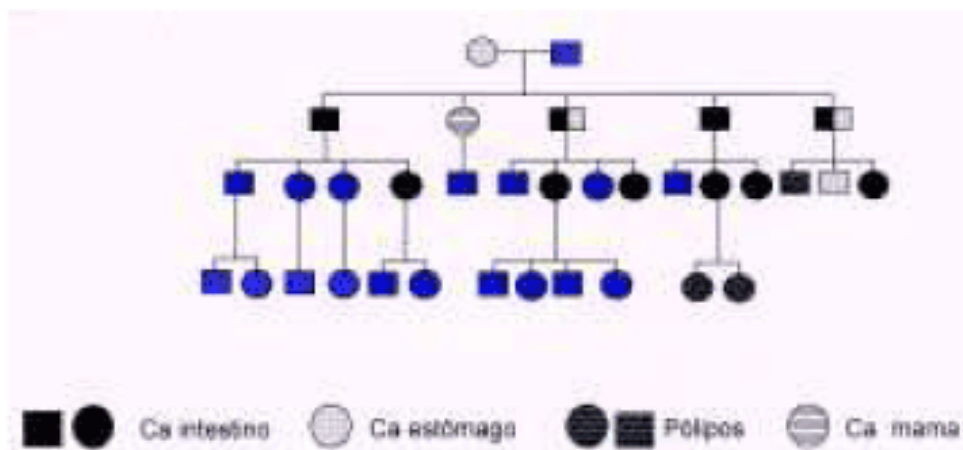


Figura 3 - Heredograma demonstrando indivíduos acometidos.

A Associação Americana de Gastroenterologia recomenda sigmoidoscopia anual, iniciando aos 10-12 anos para pacientes com diagnóstico genético de polipose e para membros de família de risco que não dispõe de testes genéticos (15), ao paciente que se identificam nesta análise

A proctocolectomia é a recomendação ao tratamento para amenizar os riscos de câncer corretal em pacientes com polipose adenomatosa familiar. São as opções cirúrgicas: proctocolectomia total com ileorretoanastomose, proctocolectomia total com ileotomia terminal ou com bolsa ileal em J. Em análise, a maior parte dos pacientes foram submetidos ao tratamento cirúrgico, em maioria os pacientes foram submetidos a proctocolectomia total com ileorretoanastomose, menos prevalente a proctocolectomia total com bolsa ileal em J e poucos ficaram com ileostomia definitiva após a proctocolectomia (tabela 3). Nota-se que com o passar dos anos tem se aumentado relativamente dos casos de proctocolectomia total com bolsa ileal em J, no entanto, a proctocolectomia total com ileorretoanastomose é prevalente. Isso vem ocorrendo pela maior facilidade técnica de equipe, aquisição de grampeadores que reduziram em muito o tempo cirúrgico para confecção dos reservatórios

Tabela 3 - Tipos de cirurgias realizadas e idade dos pacientes.

Cirurgias	Idade (anos)				
	10-20	20-30	30-40	40-50	50-60
Ileoretoanastomose	11	4	4	5	2
Ileostomia definitiva	-	3	-	2	1
Bolsa ileal em "J"	-	2	-	6	1
Total	11	9	4	14	4

A proctocolectomia com ileorretoanastomose é a técnica mais simples, tradicionalmente associada com menores índices de complicações pós-operatórios e melhores resultados funcionais, mas tem se tornado uma técnica menos usada, pois a o risco de o câncer permanecer na mucosa do retal. O risco cumulativo estimado é baixo aos 50 anos de vida, mas o risco é levemente aumentado para aos 60 anos.

Em pacientes que foi utilizado a proctocolectomia total com bolsa ilela em J somente em 1 caso usamos a mucosectomia com anastomose ileoanal manual. Em demais casos os pacientes foram submetidos o duplo grampeamento com stappler. O duplo grampeamento tem se mostrado uma técnica segura, no entanto, a uma possibilidade de 1-2 cm de resíduo que favorece o desenvolvimento de adenoma/carcinoma.

Em avaliação pós-operatória pacientes que foram sujeitos a proctocolectomia total com ileorretoanastomose apresentavam hábito intestinal de poucas evacuações por dia enquanto aqueles que foram submetidos à proctocolectomia total com bolsa ileal em J, mostraram que tinham esses hábitos intestinais aumentados em evacuações por dia. Não foram apresentadas as restrições alimentares ou sociais, poucos pacientes queixaram-se de disfunção sexual. Após o período para se adaptar, uma pequena parte dos pacientes mantiveram o uso de medicamentos antidiarreicos e um menor grupo manteve queixa de incontinência fecal. Em estudos da literatura, mostram que não importa a técnica cirúrgica utilizada a diferença entre elas não afeta os grupos para a presença de incontinência ou necessidade do uso de medicamentos antidiarreicos

8 – CONCLUSÃO

A apresentação heterogênea da doença e vários fatores implicados na sua fisiopatologia representam de grande importância e são responsáveis por impactar a qualidade de vida dos doentes que possuem polipose adenomatosa familiar. Apesar disso, o quadro clínico característico dos doentes com esta enfermidade, também é heterogênea, que acaba dificultando o diagnóstico precoce por apresentar sintomas inespecíficos (sangramento intestinal, dor abdominal, emagrecimento, constipação) que podem atrapalhar no momento de realizar o diagnóstico.

Desta forma, o intuito deste trabalho é de enfatizar a importância do rastreio clínico junto à história pregressa familiar, onde é possível realizar o diagnóstico precoce ou, ao menos, trilhar um caminho fidedigno para chegar à tal. Com a certeza do diagnóstico, prover o tratamento e a realização cirúrgica para uma melhor gestão da dor, uma sobrevida maior e a cura do paciente.

Visto que são esperados para cada ano do triênio 2023-2025 um total de 45.630 novos casos anuais de câncer colorretal no Brasil, segundo o Instituto Nacional de Câncer (INCA) o foco principal é dar devida importância ao diagnóstico precoce da enfermidade para que se conclua o tratamento necessário.

9. REFERÊNCIAS

1. CARNEIRO NETO, Joaquim David et al. Câncer colorretal: características clínicas e anatomopatológicas em pacientes com idade inferior a 40 anos. **Revista Brasileira de Coloproctologia**, v. 26, p. 430-435, 2006.
2. VALADÃO, Marcus; CASTRO, Leonaldson dos Santos. Câncer colorretal hereditário. **Revista do Colégio Brasileiro de Cirurgiões**, v. 34, p. 193-200, 2007.
3. SILVA, Andreza Regina de et al. Polipose múltipla familiar: análise de 44 casos tratados no Hospital das Clínicas da FMRP-USP. **Revista Brasileira de Coloproctologia**, v. 27, p. 310-316, 2007.
4. CAMPOS, Fábio Guilherme et al. Manifestações extracolônicas da polipose adenomatosa familiar: incidência e impacto na evolução da doença. **Arquivos de gastroenterologia**, v. 40, p. 92-98, 2003.
5. MALLMANN, Afonso Calil Mury et al. Rastreamento do câncer colorretal. *Rev Técnico-Científica do Grupo Hospitalar Conceição*, v. 16, n. 1, p. 13-15, 2003.
6. OSTERNACK, Larissa Dayelle et al. HISTOPATOLOGIA DA POLIPOSE ADENOMATOSA FAMILIAR E SUA ASSOCIAÇÃO COM O ADENOCARCINOMA COLORRETAL. *Revista Multidisciplinar em Saúde*, v. 2, n. 4, p. 13-13, 2021.

7. DE CASTRO COTTI, Guilherme Cutait et al. Genética do câncer colorretal. Revista de Medicina, v. 79, n. 2-4, p. 65-72, 2000.
8. CAMPOS, Fábio Guilherme et al. Polipose adenomatosa familiar. Tratado de Clínica Cirúrgica/VolII, 2005
9. Bülow C, Bülow S , Leeds Castle Polyposis Group . Is screening for thyroid carcinoma indicated in familial adenomatous polyposis Int J Colorectal Dis 1997; 12: 240-2.
10. **INCA**/pt-br/assuntos/cancer/numeros/estimativa/sintese-de-resultados-e-comentarios/cancer-de-colon-e-reto2023