

170 ELEVAÇÃO ASSINTOMÁTICA DE CA 19-9 – UM PUZZLE DIAGNÓSTICO

Vale Rodrigues R, Pena B , Pereira da Silva J, Ferreira S, Lage P , Lima Rego R , Chaves P, Dias Pereira A

Descrição do caso: Mulher, 45 anos, com história familiar de carcinoma colo-rectal (CCR) e história pessoal de obesidade (IMC 35), *Diabetes Mellitus* tipo2, CCR aos 36 anos, status pós-histerectomia total com anexectomia bilateral por leiomiomas uterinos e cistadenoma seroso do ovário, sem consumo etanólico ou hábitos tabágicos. Foi referenciada à consulta de Gastroenterologia por elevação assintomática de CA-19-9 (>120x limite superior da normalidade) com dois anos de evolução. Realizou extenso estudo imagiológico incluindo RM abdominal e PET, sem evidência de recidiva de doença oncológica. Posteriormente efetuou EDA observando-se varizes esofágicas grandes. Analiticamente: CA-19-9 5278,8U/mL CEA normal, trombocitopenia(117 000), alteração ligeira da enzimologia hepática de padrão misto, perfil de autoimunidade incomum e virologia hepática negativa. Foi submetida a biópsia hepática com o diagnóstico de cirrose com alterações dos canais biliares sugerindo patologia malformativa do trato ductal (*Von Meyenburg Complex, VMC*), sem evidência de esteatose. A CPRM excluiu alterações bilio-pancreáticas. Por presença de critérios de Bethesda foi efetuada pesquisa de instabilidade de microssatélites e imunohistoquímica para proteínas dos genes de reparação do ADN, no CCR, documentando-se perda de expressão de MSH2 e MSH6. O teste genético revelou mutação no gene *MSH2*. Meses após o diagnóstico a doente desenvolveu um quadro de ascite *de novo*, tendo sido referenciada a consulta pré-transplante hepático.

Motivação/justificação: Os hamartomas biliares, também conhecidos como *VMC*, são malformações benignas formadas por canais biliares dilatados envolvidos por estroma fibroso. Geralmente estão associados à doença poliquística autossómica dominante. Pensa-se que, em doentes com cirrose estabelecida, a inflamação hepática ou isquemia possa condicionar proliferação ductal com o desenvolvimento de lesões *VMC-like*. Apresentamos um caso raro e complexo, não descrito previamente na literatura, de uma doente com Síndrome de Lynch e elevação assintomática de CA-19-9, com diagnóstico de cirrose hepática associada a *VMC*, sem características morfológicas consistentes com doença poliquística renal ou hepática.

1. Serviço de Gastroenterologia, 2. Serviço de Anatomia Patológica, 3. Clínica de Risco Familiar, Instituto Português de Oncologia de Lisboa, Francisco Gentil, E.P.E.