

27 SEGUIMENTO A LONGO PRAZO DE DEZOITO FAMÍLIAS DE POLIPOSE ADENOMATOSA FAMILIAR

Lage J., Pires S., Brandão C., Dinis-Ribeiro M.

Introdução e Objetivos: Os doentes com polipose adenomatosa familiar necessitam vigilância do tubo digestivo e de outros órgãos. Pretende-se descrever a ocorrência de lesões neoplásicas e a evolução do fenótipo da doença.

Material: Estudo retrospectivo de doentes seguidos em consulta de gastroenterologia com mutação do gene APC identificada na família. Analisada a evolução do fenótipo e eventos clínicos ou cirúrgicos major.

Sumário dos resultados: Incluídos 40 doentes (18 famílias), 53% masculinos com média de 39 ± 16 anos, 25% com fenótipo atenuado e 10% com variante de Gardner, seguidos em média durante 10,3 (1.0-25.5) anos. A maioria (n=27) foi submetida a colectomia, 6 dos quais com adenocarcinoma na peça cirúrgica. Independentemente do tipo de cirurgia, apenas 2 doentes não tinham mucosa retal remanescente e 3 doentes desenvolveram polipose ileal. Desenvolveram-se tumores desmóides em 6 doentes, tendo sido a causa do único óbito. A polipose duodenal manifestou-se em 13 doentes, em média aos 37 anos, 2 deles com evolução para *Spiegelman III*, ambos 6 anos após a classificação anterior, tendo um dos doentes realizado duodenopancreatectomia cefálica por neoplasia ampular. A polipose glandular fúndica ocorreu em 10 doentes, mantendo-se sem evolução; em 7 doentes, foram diagnosticadas lesões gástricas (displasia ou carcinoma), sendo que 6 deles tinham gastrite atrófica/metaplásica concomitante ou previamente conhecida. Foram seguidos com ecografia tireoideia regular (1,4 anos de intervalo médio nos últimos 3 anos) 25 doentes, levando ao diagnóstico de neoplasia folicular em 1 doente e de alterações com necessidade de vigilância em 3.

Conclusão: A evolução temporal das lesões pré-malignas destes doentes é longa e uniforme. O seguimento ecográfico tireoideu, em adição ao exame físico anual recomendado, poderá levar a modificação da vigilância em 16% dos doentes. O conhecimento atempado de condições pré-malignas do estômago poderá ter um papel na vigilância de neoplasias gástricas.

Serviço de Gastroenterologia, Instituto Português de Oncologia do Porto.