

EP-198 - UM CASO INVULGAR DE SÍNDROME DE LYNCH, VARIANTE MUIR-TORRE, COM NEOPLASIAS VISCERAIS MÚLTIPLAS E CUTÂNEA

Pedro Currais¹; Pedro Lage^{1,2}; Isabel Claro^{1,2}; Isadora Rosa^{1,2}; Inês Francisco³; Paula Rodrigues²; Paula Chaves⁴; Cristina Albuquerque³; António Dias Pereira¹

1 - Serviço de Gastrenterologia do IPO Lisboa; 2 - Clínica de Risco Familiar; 3 - U.I.M.P.; 4 - Serviço de Anatomia Patológica do IPO Lisboa

Mulher com 68 anos, submetida a hemicolectomia direita aos 37 anos, por adenocarcinoma (ADC) do cólon e, aos 49 anos, a histerectomia total+anexectomia bilateral, por ADC do endométrio. Referenciada a Consulta de Risco Familiar, tendo-se identificado mutação germinal patogénica no gene MSH2 com diagnóstico de Síndrome de Lynch (SL). Aos 57 anos, detetou-se carcinoma urotelial no bacinete direito, tratado por nefrectomia total. No ano seguinte, ressecou-se adenoma sebáceo da região cervico-dorsal direita que permitiu estabelecer o diagnóstico de Síndrome de Muir-Torre (SMT), variante da SL. Manteve vigilância com Colonografia por Tomografia Computorizada (C-TC), por impossibilidade de colonoscopia convencional, ecografia do aparelho excretor urinário e citologia urinária. Aos 67 anos, a C-TC realizada com 2 anos de intervalo, conduziu ao diagnóstico de ADC do reto com atingimento do canal anal e, na mesma altura, por presença de células neoplásicas na urina, foi diagnosticado um carcinoma urotelial do rim esquerdo. Foi submetida, em fevereiro/2018, a totalização da colectomia e amputação abdomino-perineal com ileostomia terminal e nefrectomia esquerda, tendo iniciado hemodiálise. Detetou-se metastização hepática 5 meses depois, sem indicação para cirurgia. Iniciou quimioterapia sistémica com progressão da doença, tendo falecido em outubro/2018.

Motivação:

A SL é uma entidade genética autossómica dominante associada a mutação em genes de reparação do ADN. Indivíduos com SL apresentam risco elevado de neoplasias do cólon/reto, endométrio, urotélio, entre outras. A SMT é uma variante da SL, caracterizada pela presença adicional de neoplasias sebáceas ou queratoacantomas. O caso descrito permite abordar a importância de um diagnóstico precoce desta entidade e a implementação de programas de vigilância específicos. O número de neoplasias diagnosticadas é invulgar e salientam-se os carcinomas da pélvis renal metacrónicos/bilaterais que constituem um evento muito raramente descrito na literatura. Apresenta-se este caso pela sua singularidade, demonstrando a multiplicidade de neoplasias que caracterizam a SL, variante Muir-Torre.