

EP-015 - CANCRO COLORECTAL EM IDADE PEDIÁTRICA – UMA ENTIDADE HETEROGÉNEA

João Cortez-Pinto¹; Isabel Claro¹; Inês Francisco¹; Pedro Lage¹; Bruno Filipe¹; Paula Rodrigues¹; Cristina Albuquerque¹; Paula Chaves¹; António Dias Pereira¹

1 - IPOLFG EPE

Introdução e objetivos: O cancro colorectal (CCR) em idade pediátrica é extremamente raro e está associado a um prognóstico desfavorável.

Caracterizar um grupo de doentes com CCR pediátrico (<18 anos) a nível clínico, patológico e molecular e avaliar a sobrevivência.

Material: Incluídos doentes com CCR em idade pediátrica diagnosticados entre 2008 e 2016. Analisaram-se dados clínicos, características do tumor e sobrevivência. Avaliaram-se instabilidade de microssatélites (IMS), perdas de heterozigotia (LOH), expressão de proteínas reparadoras de ADN (EPRA) e pesquisaram-se mutações germinais (painel de 94 genes) utilizando NGS e MLPA.

Sumário dos resultados:

Incluídos 5 doentes [3 sexo masculino, idade média ao diagnóstico: 14,2 anos (9-17)]. Quatro tinham história de cancro em familiares 2º grau (2 CCR – um deles com pais consanguíneos). O CCR localizou-se predominantemente no cólon direito (4/5). Histologicamente 2 eram mucinosos com células em anel de sinete, 1 tinha células em anel de sinete e 2 sem outra especificação (SOE). Verificou-se invasão linfovascular em 80% e perineural em 60%. Nenhum apresentou infiltrado linfocitário Crohn-like ou *budding* tumoral. Todos os tumores eram $\geq$ pT3N2. Os doentes tiveram um *follow-up* médio de 5,6 anos (10 meses a 14 anos), registando-se recidiva num caso aos 15 meses e mortalidade em dois aos 10 e 24 meses.

Num doente, identificou-se uma mutação germinal provavelmente patogénica (*MSH2*), contudo não podendo explicar por si só o desenvolvimento de CCR em idade pediátrica.

Não se detectou IMS nem alteração da EPRA nos 4 CCR analisados. Um CCR apresentou LOH em 3 marcadores do painel de Bethesda, sugerindo instabilidade cromossómica. Este correspondia ao diagnosticado em idade mais precoce, histologicamente SOE e sem história familiar de cancro.

Conclusões: O CCR pediátrico manifestou-se com doença avançada e prognóstico reservado. A apresentação histológica e molecular distinta, com características de diferentes vias de carcinogénese, sugere assim uma natureza heterogénea.