

EP-121 - POLIPOSE GÁSTRICA MACIÇA – DESAFIO DIAGNÓSTICOJ. Castela¹; G. Esteves¹; R. Casaca¹; P. Chaves¹; C. Albuquerque¹; I. Claro¹; A. Dias Pereira¹

1 - Instituto Português de Oncologia de Lisboa Francisco Gentil

Descrição do(s) caso(s) e/ou técnicas apresentadas

Homem, 58 anos, caucasiano, antecedentes pessoais de neoplasia mucinosa de baixo grau do apêndice e pseudomixoma aos 55 anos, tratado com peritonectomia e quimioterapia intraperitoneal e com história familiar de cancro colorectal (5 familiares, dois em primeiro grau <50 anos), referenciado a Gastrenterologia por anemia e enfartamento pós-prandial.

Em 2011, por melenas e anemia grave (Hb 4,6g/dL), fez endoscopia digestiva alta (EDA): hipertrofia das pregas gástricas, histologicamente pangastrite *Helicobacter pylori*, posteriormente erradicada. Nos anos subsequentes sem perdas visíveis, mas com necessidade de suporte transfusional/marçial recorrente. EDA (2016): pregas espessadas e dezenas de formações polipóides no cárdia e antro com 10-30mm e massa polipóide com 10cm a ocupar o corpo. Biopsias com alterações hiperplásicas, sem displasia ou neoplasia. Realizou colonoscopia com identificação de 2 lesões planas no cego e ascendente, irressecáveis endoscopicamente. A videocápsula endoscópica não atingiu o intestino delgado, por não progressão gástrica. A TC abdomino-pélvica mostrou significativo espessamento parietal gástrico, sem lesões do intestino delgado. Admitida anemia grave persistente, em contexto de polipose gástrica maciça e difusa, sem possibilidade de exclusão definitiva de neoplasia. Colocadas como hipóteses diagnósticas Doença de Ménétrier, Síndrome de Peutz-Jeghers e Polipose Juvenil (PJ). Decidida realização de gastrectomia total e hemicolectomia direita. A peça de gastrectomia confirmou múltiplos pólipos de tipo hamartomatoso (hiperplásico/juvenil), sem tecido de neoplasia; na hemicolectomia direita dois adenomas com displasia de baixo grau. Evolução favorável da anemia no pós-operatório. Solicitado diagnóstico genético (DG), identificou-se uma mutação germinal patogénica no gene SMAD4, estabelecendo o diagnóstico de PJ com envolvimento gástrico.

Motivação/justificação dos autores para a sua apresentação (raridade, inovação, truque, outra).

A PJ é uma doença autossómica dominante, com atingimento predominante do cólon, diagnosticada habitualmente <20 anos. O envolvimento gástrico é incomum (<20%), e uma apresentação gástrica maciça ainda o é mais, com menos de 50 casos reportados. Discutir-se-ão a raridade, achados endoscópicos invulgares, correlação clínica-patológica e DG (iconografia: vídeo e imagens).