

CO-037 - SÍNDROMA DE LYNCH – IMPLEMENTAÇÃO DE ESTRATÉGIA DE RASTREIO UNIVERSAL

João Cortez Pinto<sup>1</sup>; Isadora Rosa<sup>1</sup>; Ricardo Fonseca<sup>1</sup>; Pedro Lage<sup>1</sup>; Isabel Claro<sup>1</sup>; António Dias Pereira<sup>1</sup>;  
Grupo Multidisciplinar De Cancro Colo-Rectal Ipo<sup>1</sup>

1 - Instituto Português de Oncologia de Lisboa Francisco Gentil

**Introdução e objectivos:**

Os Critérios de Bethesda revistos (CB) são utilizados para seleccionar doentes com cancro colo-rectal (CCR) para despiste de Síndrome de Lynch (SL) – **estratégia seletiva**.

Tendo em conta a baixa sensibilidade destes critérios, é atualmente recomendada a pesquisa de perda de expressão das proteínas reparadoras de ADN (PRA)/instabilidade de microssatélites (IMS) a todos os indivíduos com diagnóstico de CCR, ou naqueles < 70 anos - **estratégia universal**.

Pretendeu-se avaliar os benefícios da aplicação da estratégia universal na identificação de doentes com SL.

**Métodos:** Estudo de coorte unicêntrico. Foram avaliados todos os doentes com <70 anos com diagnóstico inicial de CCR discutidos em consulta multidisciplinar (07/2016 - 12/2017) e submetidos a cirurgia.

Analisaram-se (estatística descritiva) dados clínicos, características do tumor (incluindo expressão das PRA) e resultados de estudos genéticos/epigenéticos quando indicados.

**Resultados:**

Incluídos 105 doentes [57,1% homens, idade média ao diagnóstico: 58,5 anos (15-69)]. 7,7% dos tumores eram mucinosos ou com células em anel de sinete. Em 30% observou-se infiltrado linfocitário. 2,9% preenchiem Critérios de Amesterdão e 27,6% Critérios de Bethesda.

Verificou-se perda de expressão das PRA em 8,6% dos tumores (7/9 MLH1/PMS2; 1/9 MSH2/MSH6; 1/9 MSH2). Dos doentes com perda de expressão das PRA um tem diagnóstico genético (DG) positivo - SL (doente com perda do MSH2/MSH6), 5 têm estudo em curso (pesquisa de hipermetilação do MLH1 ou DG), 2 faleceram não tendo sido testados e um recusou DG (perda de MSH2). O doente com diagnóstico de SL cumpria CB (idade <50 anos). Dos restantes 8 doentes 3 não cumpriam CB e não seriam investigados pela estratégia seletiva.

**Conclusões:**

Os resultados preliminares do nosso estudo demonstram a importância da implementação generalizada da estratégia universal de pesquisa de perda de expressão de PRA no CCR.