

8 CARACTERIZAÇÃO DE FAMÍLIAS PORTUGUESAS COM SÍNDROMA DE MUIR-TORRE

Palmela C., Lage P., Claro I., Moleiro J., Francisco I., Filipe B., Albuquerque C., Rodrigues P., Chaves P., Dias Pereira A.

Introdução/Objetivo: O síndrome de Muir-Torre (SMT) é uma condição genética rara, com transmissão autossómica dominante, definida pela ocorrência de adenomas/carcinomas de glândulas sebáceas (AGS/CGS), queratoacantomas (QA) e neoplasias viscerais. A mais frequente é o carcinoma colorectal (CCR) e o SMT tem sido considerado uma variante do síndrome de Lynch (SL) com identificação de mutações germinais patogénicas em genes de reparação do ADN, principalmente no *MSH2*. O objetivo do presente estudo foi caracterizar famílias com SMT consideradas variantes do SL.

Métodos: Análise retrospectiva de 9 famílias consecutivas com SMT em base genética, seguidas em Centro especializado, desde 1997 a 2014. Registaram-se dados demográficos, neoplasias, idade do diagnóstico e tipo de mutação.

Resultados: Em 9 famílias, 8 com mutações germinais patogénicas no *MSH2* e uma no *MLH1*, identificaram-se 35 portadores de mutação (21M;14H). Destes 71,4% desenvolveram neoplasia, num total de 61 neoplasias [nº médio de tumores/doente: $2,44 \pm 1,94$ (1-10)]. Das neoplasias identificadas (média de idades: $53,2 \pm 14,3A$) pertenciam ao espectro do SL (NE-SL): CCR (44%), endométrio (12%), QA (8%), CGS (5%), AGS (5%), urotélio (3%), estômago (3%), ovário (2%), intestino delgado (2%) e neoplasia cerebral (2%). Tumores extra-espectro SL: outros carcinomas da pele (8%), próstata (3%), mama (2%) e tumor neuroendócrino (2%). Das 25 neoplasias index (média de idades: $43,9 \pm 13,2A$) a mais frequente foi CCR (52%), seguido do endométrio (16%), QA (8%), CGS (4%), urotélio (4%), estômago (4%), ovário (4%), intestino delgado (4%) e tumor cerebral (4%). Em 2 casos em que o tumor index foi QA/CGS, os doentes vieram a desenvolver NE-SL.

Conclusões: 1) O SMT deve ser sempre suspeitado, na presença de determinadas neoplasias cutâneas, que podem constituir o tumor index; 2) A identificação destas famílias tem impacto nos programas de vigilância a propor, assim como na orientação terapêutica.

Serviço de Gastrenterologia, Hospital Beatriz Ângelo Clínica de Risco Familiar do Instituto Português de Oncologia de Lisboa Francisco Gentil, EPE