

A Importância do Rastreamento do Câncer Colorretal e A Síndrome de Lynch: Um Relato de Caso

Amanda Lage Araújo Alves¹; Christiane Diva Campos Veneroso²; Daniel Leite Barreto³; Eduarda Paes Fontoura Alves dos Santos³; Juliana Karla Gonçalves Guimarães¹; Raissa Dalat Coelho Furtado¹.

1- Hospital Alberto Cavalcanti, Belo Horizonte/MG/Brasil – Residentes de Cirurgia Geral

2- Hospital Alberto Cavalcanti, Belo Horizonte/MG/Brasil– Cirurgiã Geral/Coloproctologista

3- Hospital Cristiano Machado, Sabará/MG/Brasil – Residentes de Cirurgia Geral

Introdução

A Síndrome de Lynch (SL) é a causa de câncer colorretal (CCR) hereditária mais comum, sendo responsável por 3% dos casos diagnosticados. Trata-se de uma condição genética autossômica dominante rara, com penetrância de aproximadamente 80%, decorrente da mutação de genes que regulam o reparo do DNA (MLH1, MSH2, MSH6 e PMS2) ou no gene EPCAM, gerando um defeito conhecido como instabilidade de microssatélites. Deve ser suspeitada em pacientes com CCR sincrônico ou metacrônico antes dos 50 anos de idade, cânceres múltiplos associados à SL e em casos de agrupamento familiar de cânceres associados a esta síndrome. O desenvolvimento da doença ocorre de forma precoce (em média aos 45 anos) em comparação com indivíduos acometidos pela forma esporádica e, na maioria das vezes, são assintomáticos até a descoberta da lesão maligna. O rastreio para CCR tem demonstrado reduzir a morbimortalidade em indivíduos portadores da síndrome, motivando sua aplicabilidade rumo a melhores desfechos para os pacientes acometidos.

Relato de Caso

RBA, 33 anos, masculino, natural de Belo Horizonte, Minas Gerais, submetido à confecção de ileostomia desobstrutiva em contexto de urgência, com achados de carcinomatose peritoneal e linfonodos difusos em cadeias abdominopélvicas. Obteve diagnóstico confirmado de adenocarcinoma mucinoso de cólon associado a SL estadio IV, a partir de biópsia e imunohistoquímica apresentando perda de expressão do MSH2 e MSH6 e resultado positivo para pesquisa de instabilidade microssatélite. Histórico familiar de cinco neoplasias distintas em avó materna, sendo a primeira anteriormente aos 40 anos de idade, e tios maternos com história de câncer de cólon e de laringe, no entanto, o paciente não apresentava histórico prévio de rastreio para CCR. Atualmente encontra-se em seguimento em unidade especializada do sistema único de saúde de Belo Horizonte em vigência de quimioterapia e em aguardo para início de imunoterapia.

Discussão

Tradicionalmente, uma história familiar de câncer colorretal e outros cânceres apresenta-se como o primeiro passo na identificação da SL. Uma vez identificado o defeito de instabilidade microssatélite, o teste genético passou a ser um componente diagnóstico adicional. Vários guidelines com critérios clinicopatológicos (Critérios de Amsterdam modificado, Bethesda revisado) tem sido utilizados para identificar indivíduos com risco para SL. Ainda são limitados em sensibilidade (22% e 82%, respectivamente), mas validam a importância primordial da suspeita clínica e auxiliam na aplicabilidade dos testes genéticos. Estes, apesar de serem recomendados por alguns grupos para todos os pacientes diagnosticados com CRC, não tem sido realizados universalmente.

Indica-se atualmente a colonoscopia para os portadores da SL, a ser realizada anualmente a partir dos 20-25 anos, ou dois a cinco anos subtraídos da idade mais precoce de CRC diagnosticado na família, e/ou bienal até os 40 anos, quando se passa obrigatoriamente ao rastreio anual. Fuchs et al. demonstra em um estudo prospectivo que o rastreio a partir da colonoscopia tende a minimizar a morbimortalidade na progressão da doença, através do diagnóstico inicial.

Conclusão

A SL ainda é amplamente sub-reconhecida e pode apresentar-se com melhor prognóstico a depender da conscientização da necessidade do rastreamento e da suspeita clínica oportuna, aplicando as ferramentas atualmente disponíveis para um melhor manejo clínico.

Referências

- Valadão M, Graziosi G, Carneiro M, Leal RA, Santa Rosa ABP, Almeida R, Muharre RJ. A Importância da Suspeição Clínica no Diagnóstico e Tratamento do Câncer Colorretal Hereditário. Rev Bras Coloproct 2008; vol 28.
- Freitas BZP, Leme FS, Costa BAJ, Kanno DT, Nonose R, Martinez CAR. Síndrome de Lynch. Um Relato de Caso. J Coloproctol (Rio J). 2018;38(s 1):1-113
- Valadão M, Castro LS. Câncer colorretal hereditário. Rev Col Bras Cir 2007; 34: 193-200.
- Lynch HT, Lynch J. Lynch syndrome: genetics, natural history, genetic counseling, and prevention. J Clin Oncol. 2000; 18(21Suppl):19S-31S.
- Vasen HF, Mecklin JP, Khan PM, Lynch HT. The International Collaborative Group on Hereditary Nonpolyposis Colorectal Cancer (GCI-CCHNP). Dis Colon Rectum. 1991; 34(5):424-5.