



Trabalhos Científicos

Título: Diagnóstico Precoce De Polipose Adenomatosa Familiar - Série De Casos

Autores: LÍVIA BATISTA CHAVES (EPM - UNIFESP), BRUNA LUISE TRENTIM (EPM - UNIFESP), ANA CRISTINA FONTENELE SOARES (EPM- UNIFESP), SILVIO KAZUO OGATA (EPM - UNIFESP), KAREN YURI OHKI KAWAKAMI (EPM - UNIFESP), ALDO DE ANDRADE DIAS RODRIGUES (EPM - UNIFESP), RODRIGO STREHL MACHADO (EPM - UNIFESP)

Resumo: Introdução: A polipose adenomatosa familiar (PAF) é uma síndrome hereditária autossômica dominante, caracterizada pelo desenvolvimento de múltiplos adenomas colorretais, com potencial de malignização. Quase todos os adultos não submetidos a tratamento precoce, irão evoluir com câncer colorretal. Descrição dos casos: Trata-se de uma série de casos de 5 pacientes com PAF diagnosticados no período de 1 ano, em nosso serviço, com idade média de 10,3 + 3,2 anos, sendo 3 meninas. Todos apresentaram hematoquesia e iniciaram os sintomas com idade média 6 + 2,9 anos e todos possuem antecedente familiar positivo. Duas pacientes são gêmeas, iniciaram sintomas com 3 anos, foram diagnosticadas com 9,6 anos, mas evoluíram sem complicações. Um paciente diagnosticado com 5,8 anos, evoluiu com sangramento e hipoalbuminemia, com repercussão hemodinâmica, sendo necessário proctocolectomia total com 6,7 anos. Dois pacientes, de 12 e 14,8 anos respectivamente, evoluíram com anemia e displasia de baixo grau e foi indicado colectomia. Os pacientes ainda aguardam avaliação oftalmológica e nível sérico de alfafetoproteína. O teste genético foi orientado para aconselhamento das famílias, porém não foi realizado em nenhum paciente devido ao custo. Discussão: PAF é uma condição rara na faixa etária pediátrica, com idade média de aparecimento dos pólipos aos 16 anos e relatos isolados de pólipos adenomatosos e carcinoma na primeira década de vida, sendo a maioria das crianças assintomáticas, mas em nossa amostra o início dos sintomas, diagnóstico da polipose e surgimento de displasia foi mais precoce. Conclusão: Embora seja recomendado iniciar triagem entre 10 e 12 anos nos pacientes com antecedente familiar, este estudo alerta para importância de individualização da investigação e do tratamento de PAF em crianças, pois apesar de ser condição rara, foram diagnosticados 5 casos em 1 ano, destes 3 com indicação de cirurgia, sendo 2 por displasia e 1 por anemia com repercussão.