





## **Trabalhos Científicos**

**Título:** Polipose Adenomatosa Familiar - Relato De Caso De Irmãs Em Hospital Universitario No Rio

De Janeiro

Autores: ANA CARLA LAVIANO AGRELO (IPPMG/UFRJ), SILVIO DA ROCHA CARVALHO

(IPPMG/UFRJ), MARIANA TSCHOEPKE AIRES (IPPMG/UFRJ), MÁRCIA ANGÉLICA BONILHA VALLADARES (IPPMG/UFRJ), AYLA MOULIN AVANCI (IPPMG/UFRJ), PAULA SILVA RAMOS (IPPMG/UFRJ), LARISSA CARVALHAL DOS REIS LÁZARO (IPPMG/UFRJ), LAURA MAIA GUZOWSKI (IPPMG/UFRJ), CARLOS ENRIQUE CRISMATT RODRIGUEZ (IPPMG/UFRJ), ANA CAROLINA GONÇALVES GALEANO ARCO (IPPMG/UFRJ), FERNANDA CARDOSO DAS NEVES SZTAJNBOK (IPPMG/UFRJ), MARINA PERIM VÁSÁRHELYI (IPPMG/UFRJ), GISELE DE SIQUEIRA ROSA DIAS

(IPPMG/UFRJ)

**Resumo:** A Polipose Adenomatosa Familiar (PAF) é uma doença autossômica dominante causada por uma mutação no Adenomatous polyposis coli (APC). Seus principais sintomas são hematoquezia, alteração do hábito intestinal e dor abdominal. O diagnóstico da PAF requer a combinação de

sintomas, presença de adenomas na colonoscopia (mais de 10 ou 20, porém menos de 100), história familiar e teste genético positivo. A proctocolectomia é o tratamento de eleição em pacientes com grande acometimento para reduzir o risco de câncer colorretal, mas o tempo para sua realização deve ser individualizado."irmã 1, 10 anos, queixava-se de dor epigástrica e urgência para evacuar, associados a força e a dor anal. Irmã 2, 13 anos, apresentava dor

abdominal após as refeições. Não havia histórico de sangramento por nenhuma das duas pacientes. Apresentavam história familiar materna de bisavó, avó e mãe com PAF. Efetuado painel de câncer colorretal hereditário e identificada a variante em heterozigose do gene APC.

Foi realizada colonoscopia com resultado macroscópico de pólipos sésseis colónicos (0-Is) e efetuada polipectomia. No exame histopatológico evidenciou- se adenoma tubular com displasia de baixo grau, com exceção de um pólipo hiperplásico no cólon transverso na irmã 2."-"A PAF é

uma doença familiar que se apresenta com sintomas específicos, sendo que a história familiar é fundamental para o rastreio diagnóstico."A colonoscopia é obrigatória, com múltiplas biópsias após a polipectomia. Para diagnóstico diferencial, deve ser efetuado teste genético. A maioria dos

pacientes evolui para colectomia a fim de prevenir o desenvolvimento de câncer colorretal.