



19º CONGRESSO BRASILEIRO DE  
Gastroenterologia e  
Hepatologia Pediátricas  
17º CONGRESSO BRASILEIRO DE  
Nutrologia Pediátrica  
2º SIMPÓSIO DE  
Suporte Nutricional  
Pediátrico  
São Luís - MA

05 A 07 DE  
JUNHO DE 2024

Centro de Convenções Senac  
Rua do Passeio, 495 – Centro – São Luís – MA, 65015-350



## Trabalhos Científicos

**Título:** Polipose Adenomatosa Familiar De Apresentação Precoce Na Infância

**Autores:** CRISTINA PALMER BARROS (UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA), JENNYFFER DE LIMA ANDRADE (UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA), LUCIANE BORGES V. MARSON (UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA), ÉRICA R. M. DE ALMEIDA REZENDE (UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA), JANAINA CARLA S. O. PIMENTA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA), TATYANA C. B. KOCK (UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA), DAYANE LARA N DE M. AMERICO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA), LUIZ ROBERTO DA SILVA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA)

**Resumo:** A polipose adenomatosa familiar (PAF) é caracterizada pela presença de múltiplos pólipos adenomatosos colorretais sendo observado número superior a 100 pólipos em quadros típicos. Sua prevalência estimada é de 1/8.000-18.000, acometendo igualmente homens e mulheres e com distribuição mundial. A PAF em suas diversas apresentações clínicas é causada por variantes patogênicas germinativas no gene supressor tumoral APC, localizado em 5q21-q22, transmitida mediante um padrão de herança autossômica dominante com penetrância quase completa na manifestação colônica, e de penetrância variável quanto às manifestações extra colônicas. Até 25% dos casos ocorrem por mutações de novo no gene APC. Esses pacientes não têm história familiar de PAF, mas podem transmitir a mutação para sua descendência. A doença manifesta-se habitualmente no início da segunda década de vida, sendo rara sua apresentação na faixa etária infantil. A maioria dos pacientes são assintomáticos até evolução para câncer colorretal, porém alguns podem apresentar dor abdominal, sangramento gastrointestinal e diarreia. "Menina de 4 anos com rajadas de sangue nas fezes evoluindo após 6 meses com hematoquezia e fezes amolecidas, sem dor abdominal, perda ponderal ou hiporexia. Nos antecedentes, avô com pólipos sem diagnóstico confirmado de PAF. Exames laboratoriais sem anemia, com provas de atividade inflamatória e parasitológico de fezes negativo. Colonoscopia completa evidenciou hiperplasia nodular linfoide, inúmeros pólipos sésseis desde cólon transversal até o reto, sendo mais numerosos e maiores em cólon sigmoide e reto. Polipectomias realizadas por amostragem revelaram adenoma tubular. Através de teste genético molecular mediante Painel NGS câncer de intestino polipoide com CNV. Foi encontrada a variante c.3927\_3931del p. (Glu1309Aspfs\*4) no exon 16 do gene APC, em heterozigose. Esta é a variante patogênica mais comum no gene APC em pacientes com PAF. ""Nesta paciente, com a ausência de familiares diagnosticados, a presença de sangue nas fezes recorrente foi o sintoma direcionador do diagnóstico precoce." Os consensos sobre PAF orientam rastreio através de testes genéticos e colonoscopias a partir de 10-12 anos para pacientes de risco, devido a ocorrência da doença na adolescência e vida adulta. Entretanto, os sinais clínicos de alarme como sangue nas fezes, dor abdominal, diarreia e perda ponderal devem alertar a possibilidade da doença em idades precoces. Na confirmação do diagnóstico, o monitoramento com colonoscopias periódicas busca rastrear o câncer colorretal, apesar de raro antes dos 20 anos. A colectomia torna-se necessária para preveni-lo, e a decisão sobre o momento oportuno deve ser determinada pela carga de pólipos, pelas características dos adenomas e pelo contexto de fatores individuais, familiares e sociais. Ressaltamos a importância do aconselhamento genético familiar para o diagnóstico de entes de primeiro grau e o entendimento sobre a transmissão genética à uma futura prole.