



Uma publicação semanal do Grupo Brasileiro de Estudos de Tumores Hereditários

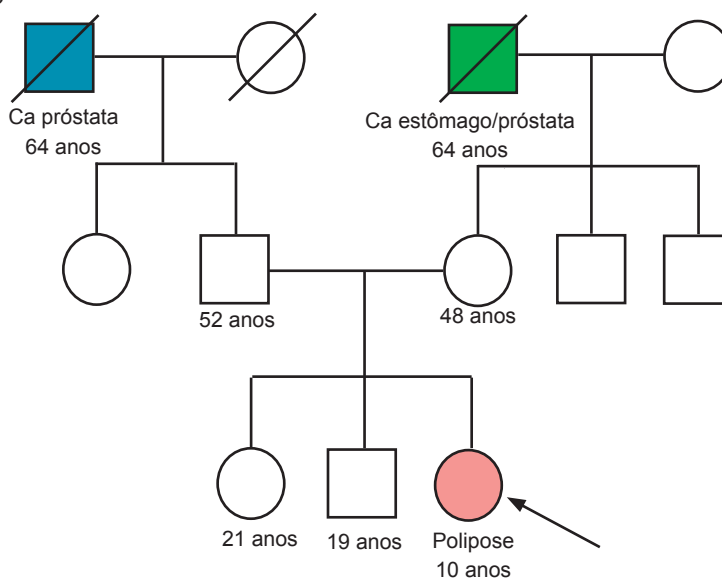
Caso Clínico: Polipose Adenomatosa Familiar (FAP) em Criança

TMRB, 10 anos, sexo feminino, natural do Paraná. Admitida em maio de 2000 com queixa de cólicas há três anos. Ao exame físico não apresentava alterações.

Na cidade de origem foi submetida à endoscopia digestiva alta com múltiplos pólipos menores que 5 mm. O anatomopatológico foi de adenoma com baixo grau de displasia. À colonoscopia apresentava polipose intestinal profusa (mais de 5000 pólipos). Vários pólipos foram enviados para análise histológica cujo resultado foi: adenomas com displasia de baixo grau. Além dos exames endoscópicos realizou radiografia de mandíbula sem alterações e fundo de olho sem alterações.

Nega história familiar de polipose.

Heredograma



Devido a idade da paciente iniciou-se tratamento com inibidor de COX-2 (celecoxib) na dose de 800 mg/dia. A paciente apresentou intolerância, com dose reduzida para 400 mg dia. Como manteve a intolerância, foi realizada redução para 200 mg/dia.

Caso Clínico:
FAP em criança
pg 1-2

Artigos: FAP
em adolescentes
pg 3

Programação das
Próximas Reuniões
pg 3



GBETH Newsletter

É uma publicação semanal distribuída aos sócios do Grupo Brasileiro de Estudos de Tumores Hereditários.

Sede

R José Getúlio, 579 cjs 42/43
Aclimação São Paulo - SP
CEP 01503-001

E-mail

gbeth2003@yahoo.com.br

Grupo de Discussão

<http://br.yahoo.groups>

Editor

Erika Maria M Santos

Diretoria

Presidente

Benedito Mauro Rossi

Vice-Presidente

Gilles Landman

Diretor Científico

Jose Cláudio C da Rocha

Secretário Geral

Fábio de Oliveira Ferreira

Primeira Secretária

Erika Maria M Santos

Tesoureiro

Wilson T Nakagawa

Conselho Científico

Beatriz de Camargo

Maria Aparecida Nagai

Maria Isabel W Achatz

Paulo Eduardo Pizão

Samuel Aguiar Jr

Conselho Fiscal

Titulares

André Lopes Carvalho

Gustavo Cardoso Guimarães

Stênio de Cássio Zequi

Suplentes

Fábio José Hadad

Mariana Morais C Tiozzi

Milena J S F L Santos

Continuação caso clínico: FAP em crianças

Após um ano de seguimento foram repetidas a endoscopia e a colonoscopia. Os pólipos gástricos apresentaram redução parcial; os pólipos intestinais não apresentaram progressão no número, tamanho ou grau histológico.

Foi realizada investigação dos pais e dos irmãos da paciente. Todos apresentaram colonoscopia e endoscopia digestiva alta normais.

Os pais foram orientados quanto a possibilidade de teste genético. A paciente foi submetida a seqüenciamento do gene *APC*; observando-se proteína truncada causada por deleção da seqüência AAAGA no códon 1309.

A paciente manteve o tratamento com inibidor de COX-2 até janeiro de 2003. Foi submetida à colonoscopia com presença de adenomas com displasia de alto grau. A partir deste resultado foi proposta proctocolectomia com bolsa ileal em J e anastomose íleo anal.

A paciente atualmente tem 13 anos, está em acompanhamento psicológico, em preparo para o procedimento.

Discussão

A paciente tem uma mutação de novo, que ocorre em cerca de 30% dos casos de FAP. A mutação no códon 1309 apresenta fenótipo agressivo.

O tratamento de escolha para FAP que afeta o cólon e o reto é a proctocolectomia com construção de um reservatório ileal e anastomose íleo anal. Entretanto, pela idade da paciente foi optado por retardar a cirurgia, pois os efeitos da remoção de todo o intestino grosso em crianças não está totalmente determinada.

A utilização de inibidores de COX-2 está aprovada para o tratamento da FAP. Nos estudos clínicos, a dose na redução no número e tamanho dos pólipos foi de 800 mg/dia. A paciente deste caso clínico tolerou apenas a dose de 200 mg/dia, entretanto esta dose proporcionou a estabilidade dos pólipos por cerca de dois anos. Assim como nos ensaios clínicos, o efeito dos inibidores de COX-2 é temporário.

Artigo: FAP em adolescentes

Teenagers with familial adenomatous polyposis: what is their risk for colorectal cancer?

Church JM, McGannon E, Burke C, Clark B.
Dis Colon Rectum 2002; 45 (7): 887-889

PURPOSE: Familial adenomatous polyposis is a general growth disorder caused by highly penetrant germline mutations in the tumor suppressor gene APC. The major manifestation of these mutations is colorectal adenomatous polyposis, which, if untreated, leads to early development of colorectal cancer. To prevent this from happening, endoscopic screening of at-risk family members begins early in the second decade of life. Patients with adenomas are offered surgery sometime in that decade. There is a concern about the risk of cancer in teenagers if such surgery is deferred. We conducted this study to investigate that risk. **METHODS:** A brief survey was sent by facsimile or mail to all familial adenomatous polyposis registries affiliated with the Leeds Castle Polyposis Group. This questionnaire asked for the number of teenage or younger patients in the registry diagnosed with invasive colorectal carcinoma. Other questions addressed the stages and treatment of the tumors and the outcome of their treatment. Patients with carcinoma-in-situ or intramucosal carcinoma were excluded. **RESULTS:** Replies were received from 26 of 52 registries, but not all questions were answered by all registries. There were 14 patients identified as having invasive colorectal cancer younger than 20 years, the youngest of whom was 9 and the oldest 19. Two patients had two cancers each. Three patients were diagnosed at surgery, and seven were diagnosed when they presented with symptoms. Of the 13 cancers that had staging information, 8 were T1N0M0; 1 was T2N0M0; 2 were TxN1M0; 1 was T3N0M0; and 1 was TxNxM1. Only one patient died of their colorectal cancer. **CONCLUSION:** Cancer occurs rarely in familial adenomatous polyposis patients younger than 20 years, and only 1 case was reported younger than 15 years. Surgery for colorectal polyposis usually can be deferred safely until at least the age of 15, unless suspicious lesions are found.

Table 1.
Patients With Colorectal Cancer Diagnosed Under the Age of 20 Years

Case	Age at Diagnosis	Diagnosis of Cancer	Symptoms of Cancer	Severity of FAP	Site of Cancer	Stage	Treatment	Outcome	Follow-Up (mo)
1	19	Surgery	None	Severe	Rectum	NS	APR	Died of desmoid	
2	19	Surgery	None	NS	Colon	NS	IRA	ANED	97
3	17	Endoscopy	None	NS	Sigmoid	T1	IPAA	ANED	125
4	19	Endoscopy	Anemia	Mild	Descending	T1	IPAA	NS	NS
5	19	Endoscopy	Bleeding/diarrhea	Severe	Sigmoid	T1	IPAA	NS	NS
6	19	Surgery	Diarrhea	Severe	Transverse/ spl flex	Tx, N1	IPAA	NS	NS
7	18	Endoscopy	None	Severe	Rectum	T1	IPAA	ANED	86
8	18	NS	NS	Severe	Rectum	Tx, N1	NS	ANED	78
9	19	NS	Diarrhea	Severe	Rectum	T3	TPC, ileo/stomy	ANED	19
10	18	Ba enema	Bleeding/diarrhea	NS	Transverse	Tx, Nx	NS	Died, liver metastases	
11	9	NS	NS	NS	Colon	T1	TPC, ileo/stomy	NS	
12	18	NS	NS	Severe	NS	T1, T1	IPAA	ANED	15
13	18	Endoscopy	Diarrhea	Severe	Transverse	T1	IPAA	NS	NS
14	18	Endoscopy	Bleeding/diarrhea	Severe	Transverse	T2	IRA	NS	NS

NS = not stated; APR = abdominoperineal resection; IRA = ileorectal anastomosis; ANED = alive, no evidence of disease; IPAA = total proctocolectomy and ileal pouch-anal anastomosis; spl flex = splenic flexure; TPC = total proctocolectomy; mets = metastases.

Programação das Próximas Reuniões
Dia/Horário: Terças-feiras das 9 às 10 horas
Local: Sala de Reuniões da Pediatria
Hospital do Câncer

Data	Tema	Coordenador
01/07/2003	Carcinogênese Ileal em FAP	Dr Benedito M Rossi