GASTROENTEROLOGIA E HEPATOLOGIA

Edição XV

Capítulo 3

ASSOCIAÇÃO DA POLIPOSE ADENOMATOSA FAMILIAR COM AS NEOPLASIAS COLORRETAIS

BERNARDO DE MIRANDA MENEGUELLE MACHADO[1]
PEDRO AUGUSTO BARBOSA SILVA[2]
LUUCA GARCIA ROSSA[3]
MARIA LUIZA DE QUEIROZ LEITE[4]
LEONARDO TAKATSU[5]
COLOMBO DA SILVA CRUZ NETO[6]
SUELEN MARIA OLIVEIRA BATISTA[7]
RANIELLY LÍGIA SOUSA SANTOS[7]
RICARDO AUGUSTO BARBOSA MARQUES[7]
MARIA CLARA ALVES AVELINO[7]
ARTHUR AFFÉRRI FERNANDES PINTO[8]
FELIPE MENDES MACHADO[9]

1. Discente – Medicina na uniFOA - Centro Universitário de Volta Redonda.
2. Egresso – Medicina na Universidade Federal de Jataí - UFJ
3. Egresso – Medicina na UFRGS.
4. Egresso – Medicina na UnP - Universidade Potiguar.
5. Discente – Medicina na Universidade Nove de Julho - Campus Vergueiro.
6. Discente – Medicina na Atitus educação - Passo Fundo RS.
7. Discente – Medicina no Centro Universitário Inta Uninta - Campus Itapipoca.
8. Egresso – Medicina no Centro Universitário FMABC.
9. Egresso – Medicina na Universidade Federal de Santa Maria.

Palavras-chave: *Polipose Adenomatosa do Colo; Terapia; Associação.*

EDITORA PASTEUR

DOI 10.59290/0130230227

INTRODUÇÃO

A polipose adenomatosa familiar (PAF) é uma condição hereditária de um gene dominante que é responsável pela patogenicidade em genes supressores tumorais da polipose adenomatosa do cólon (APC), acarretando, no caso de não tratamento, na progressão para câncer no decorrer do tempo nas pessoas que apresentam essa condição (SINHA *et al.*, 2025; DACA-ÁLVAREZ *et al.*, 2025).

Nos pacientes com essa condição já se inicia o rastreio a partir dos 10 a 12 anos de idade. Essa alteração genética apresenta um risco próximo a 100% de evoluir para câncer colorretal (CCR) nas pessoas que não lançam mão de nenhum tratamento profilático na idade adulta. Nesse sentido, a identificação dessa condição e o seu respectivo acompanhamento e intervenção se faz importante para prevenção da evolução para câncer, tendo em vista a alta associação dessa condição com a doença (SINHA *et al.*, 2025).

Há um aumento também de risco de desenvolver outros cânceres nos pacientes com a PAF, tal como neoplasia duodenal e pancreática (KARSTENSEN *et al.*, 2023).

Essa alteração genética é identificada pela triagem, podendo ser tanto genética ou endoscopia, tendo a suspeita quando se identifica um histórico familiar na família. Ela permite a identificação antes do desenvolvimento dos sintomas. O manejo da PAF gira em torno da cirurgia, a fim de diminuir os riscos de câncer colorretal nos indivíduos que são afetados (SINHA *et al.*, 2025).

O CCR é o terceiro câncer de neoplasia mais comum do mundo. Há um aumento das chances de desenvolver essa condição em alterações nos genes, tal como APC, KRAS e TP53. Nesse sentido, a identificação dos fatores de risco e o acompanhamento é importante para melhora do prognóstico do paciente (LEE *et al.*, 2024).

O objetivo do trabalho é analisar a associação dos pacientes com polipose adenomatosa familiar com o risco de desenvolver câncer colorretal, além do manejo preventivo para redução desse risco.

MÉTODO

Trata-se de uma revisão integrativa dos últimos 3 anos, do período de 2023 a 2026. O site utilizado para a pesquisa foi a Biblioteca Virtual em Saúde, sendo utilizado as bases de dados da Medline. Os descritores em ciências da saúde (DeCS) que foram utilizados: "Polipose Adenomatosa do Colo" e "Terapia". O principal assunto utilizado foi “Neoplasias Colorretais”. Foram encontrados 19 artigos, sendo eles analisados conforme os critérios de seleção.

Os critérios de inclusão foram artigos em inglês do período de 2023 a 2026, que foram disponibilizados na íntegra e que apresentavam relação com a proposta estudada. Os estudos que foram incluídos e analisados foram estudos observacionais, artigos de revisão e revisão sistemática. Os critérios de exclusão utilizados foram: relatos de casos, artigos duplicados, artigos sem relação com a proposta estudada e que foram disponibilizados na forma de resumo.

Após a seleção restaram quatro artigos. Os artigos foram submetidos a uma análise minuciosa para coleta de dados.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

O fator hereditário dessa condição leva ao desenvolvimento de centenas a milhares de adenomas na região do cólon e reto que, inevitavelmente, evoluem para o câncer se não identificado precocemente e tratado. Isso ocorre devido a mutações que inativam o gene da APC

que acarreta nesse desenvolvimento dos pólipos, chegando a milhares na região colorretal (DACA-ÁLVAREZ *et al.*, 2025).

O manejo dos pacientes com essa alteração genética se dá pela intervenção cirúrgica, através da ressecção do intestino grosso de modo permanente, sendo considerada a base do tratamento e uma medida profilática importante para a prevenção da evolução para um processo neoplásico (SINHA *et al.*, 2025).

Proctocolectomia restauradora, associada ou não à mucosectomia, e colectomia total com anastomose ileorretal (AIR) são algumas das opções terapêuticas cirúrgicas restauradoras nesses pacientes. Nos casos em que não se pode realizar a proctocolectomia, uma das opções cirúrgicas é a panproctocolectomia com ileostomia terminal (SINHA *et al.*, 2025).

A abordagem AIR é usada quando pacientes apresentam menos 20 pólipos retais e mil colônicos. A preservação do reto tem como vantagem a redução de complicações, tal como problemas relacionados à dissecção pélvica (função sexual e fertilidade). A desvantagem é a chance no futuro de apresentar câncer retal. Em um estudo foi constatado que 29% dos pacientes submetidos à cirurgia tiveram necessidade de proctectomia e em 11% houve o desenvolvimento de câncer retal em um período mediano de 15 anos (SINHA *et al.*, 2025).

A proctocolectomia restauradora é a abordagem usada nos casos que não é recomendada a preservação do reto (SINHA *et al.*, 2025).

Há na literatura estudos que abordam procedimentos menos invasivos, como em um ensaio multicêntrico no Japão que analisou 222 pacientes submetidos à polipectomia de redução tumoral, observados em um período de 5 anos: 90,4% desses pacientes mantiveram o cólon sem neoplasia e sem realização da colectomia. Contudo, o estudo é limitado no que tange a quantidade de pessoas, heterogeneidade dos pacientes, além de ser analisado para pesquisa pacientes com baixa carga polipoide ou que necessitavam de adiantamento para cirurgia propriamente dita, além de serem rigorosamente monitorados com colonoscopia periódica. Nesse sentido, são necessários mais estudos para compreender o real impacto e uso dessa condição (DACA-ÁLVAREZ *et al.*, 2025).

A realização do processo cirúrgico deve levar em conta fatores como redução risco de câncer, mortalidade e melhora da qualidade de vida. A cirurgia de modo profilático deve ser realizada objetivando a menor taxa possível de complicações, sendo importante a revisão e avaliação regular (SINHA *et al.*, 2025).

Normalmente o desenvolvimento de câncer antes dos 20 anos é raro. Nesse sentido, aborda-se cirurgicamente após essa idade, desde que não seja identificado aumento de riscos para evolução de CCR. Um dos motivos para postergação nessa faixa etária se deve ao fato do impacto, do ponto de vista psicossocial e fisiológico, no adoslecente, sendo postergado para um momento em que a repercussão possa ser mínima (SINHA *et al.*, 2025).

O risco do desenvolvimento neoplásico é realizado pelo genótipo e também pelo fenótipo que a polipose na região apresenta. O acompanhamento pela colonoscopia é primordial, identificando, quando presente, os pólipos e suas características, tal como tamanho, número e localização. A indicação absoluta para abordagem cirúrgica é a detecção do CCR. Outras indicações são detecção de adenomas avançados (maior que 1 cm ou displasia de alto grau), polipose profunda, sintomática ou pólipos que impossibilitam a vigilância de modo segura ou quando o paciente apresenta dificuldade de um acompanhamento (SINHA *et al.*, 2025).

A abordagem cirúrgica do cólon e reto nos pacientes requer uma análise individual dos indivíduos, por meio da avaliação dos riscos de neoplasia, preferência do paciente e da morbidade cirúrgica (SINHA *et al.*, 2025).

Com o rastreamento e acompanhamento há uma redução do risco de desenvolver câncer. Nas últimas quatro décadas, houve uma redução de 50% dos casos. Com essas mudanças, houve um aumento importante da expectativa de vida com a colectomia profilática (KARSTENSEN *et al.*, 2023).

Após a realização da cirurgia, é importante o monitoramento através da colonoscopia regular a periodicidade e intervalos avaliam fatores de risco individuais e das próprias alterações achados anteriormente (SINHA *et al.*, 2025).

CONCLUSÃO

Nessa perspectiva, observa-se a associação que a PAF apresenta com as chances de desenvolver a CCR, tendo em vista que no decorrer da vida quase 100% das pessoas com essa alteração genética apresentaram essa neoplasia. A alteração inativa o gene da APC, acarretando no aparecimentos de centenas a milhares de pólipos, o que acarreta no aumento das chances de neoplasia. Pacientes com essa alteração necessitam de acompanhamento ainda jovem.

Na identificação de alterações, é recomendada a abordagem de cirurgia redutora. Após a realização da cirurgia é importante o acompanhamento periódico. A cirurgia tem papel importante na redução das chances de desenvolver e logo, na morbimortalidade. Convém frisar que o estudo apresentou limitação no que tange a quantidade de estudos analisados, porém, observa-se essa associação da alteração genética com o desenvolvimento neoplásico e o papel que a cirurgia apresenta na diminuição desses riscos.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

DACA-ÁLVAREZ, M. *et al*. Familial adenomatous polyposis: non-surgical management of large bowel disease: endoscopic and chemoprevention strategies. Familial Cancer, v. 24, p. 53, 2025. doi: 10.1007/s10689-025-00480-w.

KARSTENSEN, J.G. *et al.* Cancer in patients with familial adenomatous polyposis: a nationwide danish cohort study with matched controls. Gastroenterology, v. 65, p. 573, 2023. doi: 10.1053/j.gastro.2023.05.010.

LEE, S.B. *et al.* Longitudinal comparative analysis of circulating tumor DNA and matched tumor tissue DNA in patients with metastatic colorectal cancer receiving palliative first-line systemic anti-cancer therapy. Cancer Research and Treatment, v. 56, p. 1171, 2024. doi: 10.4143/crt.2024.016.

SINHA, A. *et al.* Surgical management of the colorectum in FAP: tailored approaches for optimal outcomes. Familial Cancer, v. 24, 2025. doi: 10.1007/s10689-025-00492-6.