

Colectomia total por polipose familiar adenomatosa: um relato de caso

Henrique Souza Lemos Horta¹; Anna Luiza Cândida Vieira¹; Eduarda Emília Cruz Bucar¹; Pedro Carvalho Campos Faria¹; Yohanna Ribeiro Ferreira¹; João Ormino Beltrão Barros²

1. Discente do curso de Medicina da Universidade Evangélica de Goiás - UniEVANGÉLICA.
2. Docente curso de Medicina da Universidade Evangélica de Goiás - UniEVANGÉLICA.

RESUMO: A Polipose Adenomatosa Familiar (PAF) é uma síndrome hereditária autossômica dominante que se manifesta pela presença de pólipos no cólon e no reto, mas também no trato digestivo superior, intestino delgado, tireóide, adrenais, pâncreas e hipófise. O presente estudo teve como objetivo relatar um caso de PAF que foi exposto a uma Colectomia Total. A paciente foi admitida na Santa Casa de Misericórdia de Anápolis no dia 12 de Fevereiro de 2022, encaminhada para a realização de uma Colectomia Total devido a PAF previamente diagnosticada. Na admissão, contava com mais de 100 lesões poliposas de aspecto adenomatosos e múltiplas lesões neoplásicas expansivas esparsas pelo cólon, na transição retossigmoide, no sigmoide e cólon descendente – evidenciadas, respectivamente, por biópsia e tomografia computadorizada de abdome total, com diagnóstico de Adenocarcinoma bem diferenciado com erosão superficial em Adenoma Túbulo-Viloso com Neoplasia Intraepitelial de alto grau, por exame anatomopatológico. A Colectomia total foi realizada sem intercorrências e os achados corroboravam o diagnóstico inicial. Evoluiu bem no pós-operatório, estável, com abdome flácido, com dor e sem sinal de irritação, além de vômitos e ruídos hidroaéreos diminuídos. Foi recomendado dieta zero nos primeiros dias e apresentava evacuação ausente, com secreção serossanguinolenta, porém êmese frequente e diurese presente. Após recuperação, a paciente recebeu alta e orientações de cuidados com o dreno, troca dos curativos e a necessidade de retorno à unidade oncológica para acompanhamento, assim como instrução sobre a necessidade de acompanhamento genético de seus descendentes e outros familiares.

Palavras-chave:

Colectomia.
Neoplasias do colo.
Polipose adenomatosa do cólon.

INTRODUÇÃO

A Polipose Adenomatosa Familiar (PAF) é uma doença hereditária de caráter autossômico dominante que possui um defeito genético localizado no gene APC (adenomatous polyposis coli) situado no braço longo do cromossomo 5q2 (FERNANDES *et al*, 2007). Desse modo, filhos de indivíduo afetado têm risco de 50% de herdar o gene defeituoso em questão, o que deve ser apontado com precisão após a identificação do paciente "índice", facilitando a identificação mais acurada dos familiares eventualmente acometidos, permitindo focar o rastreamento e o tratamento profilático somente naqueles com risco.

Além do cólon e do reto, pólipos podem ser encontrados também no trato digestivo superior, intestino delgado, tireóide, adrenais, pâncreas e hipófise; outras manifestações benignas incluem cistos sebáceos, lipomas, osteomas, dedos hipocráticos, anormalidades dentárias, lesões da retina e tumores desmóides. Entre manifestações malignas, foram reportados tumores na região periampular, de ductos biliares, gástricos, no íleo, tireóide, supra-renal e sistema nervoso central (CAMPOS *et al*, 2003).

Diante de tudo isso, mostra-se de fundamental importância a detecção precoce de indivíduos com esta afecção, seu adequado tratamento pela colectomia profilática e o rastreamento de familiares para identificar eventuais portadores do defeito genético. A maioria dos pacientes com PAF deverão ser submetidos à colectomia total com anastomose íleo-retal, protolectomia retal com ileostomia terminal definitiva e protolectomia reconstrutiva com confecção de bolsa ileal.

Mesmo que, segundo registros nacionais da doença, ocorra um caso de PAF para cada 6 a 22 mil nascimentos, tendo prevalência de 1 em 30 mil (SILVA *et al*, 2007), constata-se que suas manifestações podem trazer graves consequências e gerar importantes complicações ao paciente, afetando o tempo e a qualidade de vida do indivíduo. Por esses motivos, torna-se necessário conhecer e investigar essa condição não só por ocasião do diagnóstico, como também no seguimento pós-operatório dos pacientes.

Desse modo, este relato de caso objetiva apresentar um caso de uma paciente portadora de Polipose Adenomatosa Familiar que foi exposta a uma Colectomia Total, observada em Anápolis, Goiás (GO). Todas informações necessárias foram obtidas por meio de entrevista com a paciente, assim como consulta no prontuário, exames de imagem e conversas com o médico responsável. O ato do relato visa contribuir com a comunidade científica e com a propedêutica de casos semelhantes, de modo que o presente caso possa direcionar a intervenção a futuros pacientes.

DESCRIÇÃO DO CASO

Paciente foi admitida na Santa Casa de Misericórdia de Anápolis no dia 12 de Fevereiro de 2022, encaminhada via SISREG - SUS para realização de uma Colectomia Total devido a Polipose Adenomatosa Familiar previamente diagnosticada. Na admissão, portava:

- Biópsias realizadas que evidencia da presença de mais de 100 lesões poliposas de aspecto adenomatosos (hipótese diagnóstica de Polipose Familiar Adenomatosa) e presença de Gastrite crônica moderada associada aos pólipos hiperplásicos e ao *Helicobacter pylori*.

- Tomografia computadorizada de abdome total realizada no dia 17/12/2021 que evidenciava Neoplasia de Cólon (múltiplas lesões expansivas esparsas pelo cólon, na transição retossigmoide, no sigmoide e cólon descendente), chegando a 12,5cm; duas formações polipoides na transição entre o retossigmoide medindo 1,2cm e 0,5cm, outra no terço médio do cólon descendente medindo 2,2cm e outra no terço proximal do cólon descendente próxima a flexura esplênica medindo 3,7cm; além de três linfonodos mesentéricos suspeitos de acometimento neoplásico secundário e um cisto simples no rim esquerdo.

- Tomografia computadorizada de abdome total realizada no dia 30/12/2021 que diferenciava da primeira no tamanho de duas das lesões e projeções polipoides, tendo essas aparentemente aumentado de tamanho. A lesão presente no cólon sigmoide medindo 3,6cm e a lesão à altura da flexura esplênica medindo cerca de 4,7cm. (Outras formações não foram evidenciadas).

- Tomografia computadorizada de tórax, realizada no dia 30/12/2021, que se apresentava dentro dos limites da normalidade e sem evidências de linfonomegalias mediastinais ou hiliares.

- Exame Anatomopatológico, realizado no dia 10/01/2022, com diagnóstico de Adenocarcinoma bem diferenciado com erosão superficial em Adenoma Túbulo-Viloso com Neoplasia Intraepitelial de alto grau.

Na admissão, paciente nega comorbidades prévias, nega uso de farmácia, tabagismo e uso de bebidas alcólicas. Queixa-se apenas de náuseas e, ao exame físico, apresenta-se emagrecida (31kg), com perda de peso maior que 5% no último mês e Índice de Massa Corporal (IMC) de 13,8.

O procedimento então, é realizado no dia 12/02/2022 com duração das 8h00min às 10h50min. Foi feita incisão mediana supra e infra umbilical e realizada colectomia total com ligadura de pedículos vasculares na origem, linfadenectomia retroperitoneal e anastomose íleo-retal L-T por duplo grampeamento, e finalizada com colocada de dreno de Penrose em flanco esquerdo com bolsa de Karaya, rafia por planos e curativo. Não houve nenhuma ocorrência inesperada e os achados corroboravam com o diagnóstico de grande tumoração em cólon descendente e sigmoide vegetante com pólipose colônica em todo cólon (imagens 1 e 2).

No pós operatório (PO) imediato, paciente apresentava-se estável, com abdome flácido, com dor e sem sinal de irritação. Apresentava vômitos e seus Ruídos Hidroaéreos estavam diminuídos. Presença de secreção serossanguinolenta em bolsa de karaya. Através de realização de testes hospitalares a paciente foi avaliada com ausente risco de queda e alto risco de lesão por pressão.

Já na Unidade de Tratamento Intensivo (UTI), foi recomendado dieta zero nos primeiros dias e apresentava evacuação ausente, com secreção serossanguinolenta, porém êmese frequente e diurese presente. Foi transferida para enfermaria no dia 15/02/2022, 3º dia pós operatório, no qual teve início dieta

oral líquida com suplementação, que teve crescente aceitação pela paciente. No 4º PO, já apresentava evacuação presente de aspecto seroso de 100 ml ao decorrer do dia. Nos próximos dias, foi prescrita dieta pastosa para paciente que estava aceitando parcialmente, com vômitos ainda presente, mas com frequência menor e presença de evacuações líquidas.

Paciente recebeu alta no dia 19/02/2022 às 16h00min, recebendo as devidas recomendações de cuidados com o dreno e orientação, assim como a troca dos curativos e a necessidade de retorno à unidade oncológica para acompanhamento.

Imagem 1: Intestino Grosso - Vista externa



Fonte: acervo pessoal do profissional

Imagem 2: Intestino Grosso - Vista interna



Fonte: acervo pessoal do profissional

DISCUSSÃO

Mutações na linhagem germinativa da guardiã da neoplasia do cólon (APC) relacionados ao truncamento, de acordo com Raab et al. (2018), acelerou a saída mitótica e aumentou a sobrevivência de células com anormalidades cromossômicas. Além disso, observou-se que a inibição de PLK1 - proteína que regula a transmissão cromossômica durante a mitose - promove o desenvolvimento de pólipos adenomatosos, principal condição apresentada no quadro clínico da paciente estudada.

O diagnóstico precoce é um dos aspectos mais importantes para a diminuição da mortalidade associada a PAF e a avaliação endoscópica é o método de eleição para o estudo da suspeita desta neoplasia, sendo a colonoscopia o exame de primeira linha. Após o estabelecimento do diagnóstico, é importante avaliar a extensão da doença. Além disso, também é importante realizar testes genéticos para identificar a mutação do gene APC, permitindo que a mutação específica seja testada nos membros da família, uma vez que os parentes de primeiro grau têm um risco de cerca de 50% para desenvolver a doença (PINTO, 2011). No caso da paciente do relato, foi descoberta a presença de neoplasia de cólon com múltiplas lesões expansivas, através de exames de biópsia e tomografias que demonstraram lesão intraepitelial de alto grau, sendo necessária a intervenção cirúrgica com urgência.

A PAF deve ser considerada em indivíduos com 100 ou mais pólipos adenomatosos colo-retais e que tenham histórico familiar de transmissão autossômica dominante (Sieber *et al.*, 2003). A maioria dos doentes com PAF devem ser submetidos à cirurgia devido a alta probabilidade de um adenomacarcinoma, tendo a cirurgia um impacto positivo na sobrevivência destes pacientes. As opções cirúrgicas existentes são colectomia total com anastomose íleo-retal (IRA), proctocolectomia total com ileostomia terminal definitiva e proctocolectomia reconstrutiva com confecção de bolsa ileal (GOUVEIA, 2017). No caso em questão, foi realizado uma colectomia total com anastomose íleo-retal na paciente que estava com mais de 100 lesões poliposas de aspecto adenomatosos (hipótese diagnóstica de Polipose Familiar Adenomatosa) e presença de gastrite crônica moderada associada aos pólipos hiperplásicos e ao *helicobacter pylori*.

O pós-operatório de cirurgias abdominais é marcado por náuseas e vômitos que podem acontecer como resposta fisiopatológica ao trauma cirúrgico. Por consequência, tradicionalmente, a introdução da dieta é realizada de forma lenta e gradual, até que esse fenômeno se resolva (BISGAARD; KEHLET, 2002). Além disso, foi observado que é comum a procedimentos cirúrgicos abdominais a presença de uma disfunção transitória do peristaltismo intestinal, causa frequente de atraso no retorno à motilidade intestinal normal (HOLTE; KEHLET, 2000). Essa disfunção geralmente tem duração de 48 até 72 horas em cirurgias de cólon (CONDON *et al.*, 1995; WALDHAUSEN *et al.*, 1990) e está associado a grande desconforto; atrasando o retorno à dieta habitual, interferindo na mobilização e por fim prolongando a permanência hospitalar (HOLTE; KEHLET, 2000). No caso estudado, no período pós-operatório (PO), a paciente apresentou vômitos frequentes, com redução a partir do quarto dia. Em relação a dieta aplicada no PO imediato; foi posta em jejum, no terceiro dia começou com uma dieta líquida suplementada e apenas no quarto dia começou com dietas pastosas. Quanto a evacuação, no quarto dia PO é relatado a primeira: de aspecto seroso e nos próximos dias tem-se a presença de evacuações líquidas.

Quanto ao pós operatório tardio, é importante enfatizar que o acompanhamento é de extrema importância após a conclusão do procedimento cirúrgico. Assim, inicialmente, deve ser feito em intervalos curtos para avaliar a adaptação psicológica e física à cirurgia e identificar a possível formação de um tumor desmóide em seu estágio inicial. Esse acompanhamento inicial deve incluir um exame físico completo, ultrassonografia abdominal (US), tomografia computadorizada ou ressonância magnética (TC ou MRI) para auxiliar na detecção de alterações existentes ou futuras suspeitas do tumor desmóide. Pacientes após IRA grampeado e costurado à mão estão em risco para adenomas e carcinomas retais (HALF; BERCOVICH, 2009). Porém, a progressão da carga de adenoma retal após TC-IRA parece ser lenta e dependente da duração do seguimento e, na era moderna de vigilância endoscópica rigorosa e procedimentos terapêuticos, como polipectomia por alça fria, a taxa de proctectomia secundária e o risco de câncer retal após TC-IRA são muito baixos (CHURCH; VAZIO, 1996). Diante disso, a paciente do caso

relatado, mesmo com um baixo risco da volta do câncer, deve ter o acompanhamento médico feito de forma periódica e correta prevenindo qualquer possibilidade de retorno da doença.

CONCLUSÃO

O caso relatado apontou para uma Polipose Adenomatosa Familiar e uma conseqüente submissão da paciente em questão a uma Colectomia Total. Essa condição foi diagnosticada por meio de biópsias e tomografias, as quais evidenciaram a presença de mais de 100 pólipos.

Como visto, essa síndrome é caracterizada como uma condição hereditária autossômica dominante que se manifesta pela presença de pólipos adenomatosos em todo trato gastrointestinal, tem sua definição etiológica pautada em mutações da linhagem germinativa do gene determinante da neoplasia do cólon, além da inibição da proteína que regula a transmissão cromossômica na mitose. Sob essa perspectiva, faz-se de extrema importância o diagnóstico precoce dessa condição e o acompanhamento genético de descendentes e familiares; sendo necessária, na maioria das vezes, a intervenção cirúrgica. Em relação à paciente do relato, foi descoberta a presença de neoplasia de cólon com múltiplas lesões já expansivas através de exames que demonstraram lesão intraepitelial de alto grau, o que a enquadrou nessa condição e justificou a intervenção recebida.

Nesse contexto, devido à origem hereditária comprovada e indispensabilidade do diagnóstico precoce visando a diminuição da mortalidade associada à PAF, o conhecimento científico acerca desse assunto ainda se mostra deficiente. Dessa forma, evidencia-se a necessidade desta contribuição no que tange ao tema citado, principalmente no que diz respeito à elaboração de mais relatos e estudos científicos que busquem cooperar com a coleta e exposição de informações novas ou pré-existentes a respeito de tal evento.

REFERÊNCIAS

BISGAARD, T.; KEHLET, H. Early oral feeding after elective abdominal surgery-- what are the issues? **Nutrition**, v. 18, n. 11-12, p. 944-8, Nov-Dec, 2002.

CHUKWUEMEKA, C. Anele et al. Regular endoscopic surveillance and polypectomy is effective in managing rectal adenoma progression following colectomy and ileorectal anastomosis in patients with familial adenomatous polyposis. **Colorectal Disease**, v. 4, p. 277 – 283, 2021.

CONDON, R.E. et al. Human colonic smooth muscle electrical activity during and after recovery from post-operative ileus. **Am J Physiol**, v. 269, n. 3, Pt 1, p. G408- 17, Sep, 1995.

DA GRAÇA, Rita Mesquita Ribeiro. Polipose Adenomatosa. 2014.

GHADAMYARI, Faranak et al. Mutational screening through comprehensive bioinformatics analysis to detect novel germline mutations in the APC gene in patients with familial adenomatous polyposis (FAP). **Journal of clinical laboratory analysis**, v. 35, n. 5, p. e23768, 2021.

- GOUVEIA, C. Polipose Adenomatosa Familiar: Uma Revisão. Trabalho Final - Mestrado Integrado em Medicina, Clínica Universitária de Cirurgia II, Lisboa, Portugal, p. 1 - 32, 2017.
- HALF, Elizabeth; BERCOVICH, Dani *et al.* Familial adenomatous polyposis. **Orphanet Journal of Rare Diseases**, n. 22, 2009.
- HOLTE, K.; KEHLET, H. Postoperative ileus: a preventable event. **Br J Surg**, v. 87, n. 11, p. 1480-93, Nov, 2000.
- PINTO, Gisela Catarina Pereira Ribeiro. Carcinoma colo-rectal: diagnóstico e tratamento. 2011.
- RAAB, Monika *et al.* PLK1 has tumor-suppressive potential in APC-truncated colon cancer cells. **Nature communications**, v. 9, n. 1, p. 1-17, 2018.
- SILVA, Andreza Regina de *et al.* Polipose múltipla familiar: análise de 44 casos tratados no Hospital das Clínicas da FMRP-USP. **Revista Brasileira de Coloproctologia**, v. 27, n. 3, p. 310-316, 2007.
- WALDHAUSEN, J.H. *et al.* Gastrointestinal myoelectric and clinical patterns of recovery after laparotomy. **Ann Surg**, v. 211, n. 6, p. 777-84; discussion 785, Jun. 1990.