

ASPECTOS GENÉTICOS E ESTRATÉGIAS DE RASTREAMENTO NO CÂNCER COLORRETAL: DA PREDISPOSIÇÃO GENÉTICA À PREVENÇÃO

Thiago Marcos Teixeira Brum¹; Juliana Ferreira da Silva²

1. Discente do curso de Medicina – Universidade Iguazu – Campus V;

2. Docente do curso de Medicina – Universidade Iguazu – Campus V.

E-mail do autor principal: thiagomtbrum@gmail.com

Introdução: O câncer colorretal constitui um importante problema de saúde pública mundial, figurando entre as principais causas de incidência e mortalidade por neoplasias. A carcinogênese colorretal envolve a interação entre fatores ambientais e alterações genéticas, destacando-se mutações nos genes APC, KRAS e TP53, além de síndromes hereditárias como a polipose adenomatosa familiar e a síndrome de Lynch, que aumentam significativamente o risco de desenvolvimento precoce da doença. A compreensão desses mecanismos moleculares é fundamental para orientar estratégias eficazes de rastreamento e prevenção. **Objetivo:** Analisar a influência das alterações genéticas associadas ao câncer colorretal e discutir sua relação com estratégias de rastreamento populacional e direcionado, especialmente em indivíduos com risco hereditário. **Material e Métodos:** Trata-se de um estudo observacional retrospectivo com suporte em revisão de literatura científica sobre os aspectos genéticos do câncer colorretal. Serão analisados dados clínicos e epidemiológicos obtidos de prontuários médicos, laudos de colonoscopia e exames anatomopatológicos de pacientes diagnosticados com pólipos avançados ou câncer colorretal em instituição de saúde vinculada ao estudo. As variáveis analisadas incluirão idade ao diagnóstico, sexo, localização tumoral, tipo histológico da lesão, estadiamento TNM, histórico familiar de neoplasias e, quando disponíveis, informações genéticas relacionadas a mutações nos genes APC, KRAS, TP53 e ao status de instabilidade de microssatélites (MSI/MMR). Os dados serão organizados em planilhas eletrônicas e submetidos à análise estatística descritiva e inferencial utilizando softwares estatísticos apropriados. **Resultados:** Espera-se identificar padrões clínicos e epidemiológicos relacionados ao câncer colorretal, incluindo idade de diagnóstico, localização tumoral predominante e frequência de histórico familiar de neoplasias. Além disso, pretende-se avaliar a possível associação entre idade precoce ao diagnóstico e possível predisposição genética, bem como evidenciar a importância da detecção e remoção precoce de pólipos adenomatosos, especialmente aqueles de maior tamanho ou com características vilosas, devido ao seu maior potencial de transformação maligna. **Conclusões:** A integração entre o conhecimento sobre alterações genéticas e as estratégias de rastreamento pode contribuir significativamente para a identificação precoce de indivíduos em risco para câncer colorretal. Espera-se que os resultados reforcem a importância do rastreamento colonoscópico em populações de risco elevado e auxiliem no aprimoramento de estratégias preventivas voltadas à

redução da incidência e mortalidade associadas à doença, além de fornecer subsídios para o fortalecimento de políticas de saúde pública direcionadas à prevenção e ao diagnóstico precoce do câncer colorretal.

Palavras-chave: Câncer colorretal; polipose adenomatosa familiar; mutação genética