

POLIPOSE ADENOMATOSA FAMILIAR: IMPACTO MUTACIONAL DO GENE APC EM CONTRAPOSIÇÃO AO CÂNCER COLORRETAL

Mizael Fernandes Passos¹
mizael.fernandes021@gmail.com

Introdução: A polipose adenomatosa familiar (PAF) trata-se de uma síndrome hereditária de caráter autossômica dominante ocasionada devido a mutações no gene APC, tendo localização no cromossomo 5q21, compreendida na evolução precoce de inúmeros adenomas colorretais e junto a isso a elevação de risco de câncer colorretal em margem de 100% em contexto não interventivo. Esse quadro hereditário, implica diretamente na desequilíbrio em via Wnt/ β -catenina, como também devido a instabilidade em nível celular progressiva. **Objetivo:** Compreender os mecanismos moleculares oncológicos, quadro clínico, implicações diagnósticas e intervenções terapêuticas da PAF, instigando sua importância em prevenir o câncer colorretal. **Metodologia:** Trata-se de uma revisão de literatura baseada em diretrizes internacionais, artigos científicos em que se abordam cognições genéticas, clínicas e contexto terapêutico descritos na literatura médica atual. **Resultados e Discussão:** Em implicações mutacionais no gene APC resulta em agregação nuclear de β -catenina, impactando na transcrição de genes de caráter proliferativo e possibilidade adenomatosa desde a juventude do paciente. Dessa forma, a apresentação clínica percorre padrões típicos, em evidência de 100 pólipos, até mesmo contexto atípico, com declínio de agregação polipoide e desenvolvimento tardio. Seguindo essa lógica implicação colorretal, elencam-se expressões extracolônicas, em neoplasias de caráter adenomas com acometimento duodenal, desmoide, carcinoma com acometimento tireoidiano, possibilidade osteomatosa e desenvolvimento congênito do epitélio retiniano. Em suma, o diagnóstico envolve padrões clínicos, constatação em genética e mapeamento familiar. Logo, o exame colonoscópico em caráter seriado é significativo acompanhamento, por outro lado a esofagogastroduodenoscopia atua na análise avaliativa das lesões duodenais, enquadradas no escore de Spigelman. Por fim, a conduta terapêutica segue o padrão cirúrgico, em procedimento de colectomia total em anastomose íleo-retal, ou até mesmo proctocolectomia em um uso de bolsa ileal, em condição do número polipoide em reto. Atualmente existe terapias farmacológica, exemplo os inibidores de COX-2, impactam na diminuição da quantidade de pólipos, não sendo substituto cirúrgico. **Conclusão:** O quadro de PAF necessita de intervenção integrada em concordância com diagnóstico antecipado, acompanhamento intenso e promoção cirúrgica necessária, pesquisa de rastreamento familiar.

Palavras-chave: Hereditariedade; Colorretal; Familiar.

Área Temática: Temas livres em Medicina