**PREDISPOSIÇÃO HEREDITÁRIA AO CÂNCER COLORRETAL EM PACIENTE COM POLIPOSE ADENOMATOSA FAMILIAR (PAF): RELATO DE CASO**

Antonia Vanessa de Vasconcelos Martins Frota¹\*; Ana Luiza Gomes Castelo¹; Lorena Passos Queiroga¹; Luan Nogueira Duarte¹; Maria Denise Fernandes Carvalho de Andrade1,2,3; Ellaine Dóris Carvalho1,2,3,4

¹Centro Universitário Christus-Unichristus,

²Hospital Geral Dr. César Cals, Departamento de genética, Fortaleza-CE

³Genclinics, Clínica Genética Médica, Fortaleza - Ceará

4 Universidade Estadual do Ceará (UECE)

**Objetivos:** A Polipose Adenomatosa Familiar (PAF) é uma condição genética rara, de herança autossômica dominante, caracterizada pelo desenvolvimento de dezenas a milhares de pólipos, normalmente já presentes a partir da segunda década de vida, em reto e cólon e, alguns casos, em outras partes do trato gastrointestinal. A maioria dos pacientes fica assintomática durante anos até que os adenomas se tornem grandes e numerosos, causando sangramento retal, anemia ou até desenvolvimento de câncer. Geralmente, o câncer começa a se desenvolver uma década após o aparecimento dos pólipos. Os sintomas inespecíficos podem incluir constipação ou diarreia, dor abdominal, massas abdominais palpáveis ​​e perda de peso. A PAF pode apresentar algumas manifestações extraintestinais, como osteomas, anomalias dentárias, hipertrofia congênita do epitélio pigmentar da retina, tumores desmóides e cânceres extracolônicos (em tireóide, fígado, vias biliares e sistema nervoso central). Cerca de 70% dos pacientes têm histórico familiar de pólipos colorretais e câncer. O diagnóstico é sugerido através do histórico familiar, achados clínicos e colonoscopia e, confirmado através do sequenciamento do gene APC. Este trabalho procura relatar um caso de Predisposição Hereditária ao Câncer Colorretal em uma paciente com PAF.

**Relato de caso:** Paciente do sexo feminino, 31 anos, procedente de Pacoti-Ceará é acompanhada em ambulatório de Genética Médica, por apresentar videocolonoscopia com biópsia compatível com adenoma tubular de baixo grau, sendo detectados 40 pólipos da junção retossigmóide até o ceco, além de centenas de pólipos gástricos. A paciente também é portadora de osteomas faciais, comumente encontrado em pacientes com PAF. Apresenta histórico familiar de primo do lado paterno com diagnóstico de câncer colorretal. Foi suspeitado de PAF e solicitado sequenciamento do gene *APC,* sendo detectada a variante provavelmente patogênica p.Met431Trpfs\*23 no éxon 10. Após a confirmação do diagnóstico molecular, a paciente realizou o tratamento profilático preconizado para a síndrome, que consiste na colectomia para evitar o aparecimento do câncer colorretal.

**Conclusão:** Sempre que possível, o diagnóstico clínico deve ser confirmado por testes genéticos. Quando a mutação no gene *APC* é identificada em um paciente, é fundamental o encaminhamento dos familiares para um adequado aconselhamento genético para que tenham a possibilidade de serem testados. A prevenção do câncer e a manutenção de uma boa qualidade de vida são os principais objetivos do manejo e acompanhamento regular e sistemático, além de cuidados de suporte que devem ser oferecidos a todos os pacientes. No final da adolescência ou início dos vinte anos, a cirurgia profilática do câncer colorretal é indicada. As alternativas recomendadas são proctocolectomia total e bolsa ileoanal. O câncer duodenal e o desmóide são as duas principais causas de mortalidade e precisam ser identificados precocemente e tratados. A endoscopia digestiva alta é necessária para a vigilância e redução do risco de câncer ampular e duodenal. Importante ressaltar que, indivíduos com PAF apresentam risco de 100% de câncer colorretal; entretanto, esse risco é reduzido significativamente quando diagnosticados em um programa de triagem, reduzindo significativamente a mortalidade, sendo nesses casos, a confirmação genética de fundamental importância.

**Palavras-chave:** Polipose Adenomatosa do Colo; Neoplasias Colorretais; Genes APC