

SÍNDROME DE LYNCH ASSOCIADA AO CÂNCER DE CÓLON DISTAL: RELATO DE CASO

INTRODUÇÃO: A Síndrome de Lynch (SL) é uma doença hereditária associada à ocorrência de câncer colorretal (CCR), causada por mutação nos genes *MLH1*, *MSH2*, *MHH6* ou *PMS2*, responsáveis por reparos do DNA. Aproximadamente 70% dos portadores desenvolvem-na por volta de 40 anos. O diagnóstico se dá pela história clínica, critérios de Amsterdam e análise genética. **RELATO DE CASO:** R.G.S.F., 39 anos, sexo masculino, com queixa de nódulo mamário há um mês e constatação de doença linfoproliferativa. À tomografia computadorizada de abdome espessamento em cólon transversal próximo ao ângulo esplênico sugestivo de neoplasia primária. Colonoscopia com biópsia revelou adenocarcinoma moderadamente diferenciado em lesão ulcerovegetante do cólon transversal. Gradação PET-CT não evidenciou doença extra-intestinal. Conduta adotada: colectomia e anatomopatológico, confirmando adenocarcinoma tubular, sinais de infiltração vascular endolinfática, classificação IIB, infiltrado linfocítico leve, margens livres, TIII N0 MX e pólipos adenomatosos com alto grau de displasia. Critérios de Amsterdam II: dois tios com CCR, sendo um diagnosticado com menos de 50 anos, duas gerações consecutivas e exclusão de polipose adenomatosa familiar. Análise imunohistoquímica negativa para *MLH1* e *PMS2*, parecer diagnóstico: adenocarcinoma com instabilidade de microssatélite (IMS) MMR-D. Encaminhado para oncologia. **DISCUSSÃO:** Possível diagnóstico de SL tipo I, sem envolvimento extraintestinal. O resultado *MLH1*-/*PMS2*- pode ser compatível com SL ou com CCR esporádico. Após *MLH1*- deve-se investigar mutações de *BRAF*, pois alterações somáticas excluiriam diagnóstico de SL. Segundo a bibliografia 70% dos CCR associados à SL ocorrem no cólon proximal, no caso há neoplasia distal, variante com pior prognóstico por predominância de aneuploidia com alta expressão de fatores de crescimento. Os CCR com IMS, apresentam melhores índices de sobrevida se comparados ao CCR estáveis para microssatélites. **CONCLUSÃO:** A confirmação da SL é necessária por possibilitar o tratamento adequado e aconselhamento genético familiar. Isso promove o diagnóstico precoce e diminui as complicações relacionadas ao CCR.

PALAVRAS CHAVE: Síndrome de Lynch. Câncer Colorretal. Neoplasias Colorretais Hereditárias sem Polipose.