

### 33) SÍNDROME DE LYNCH- RELATO DE CASO.

Autor: Elio Jose Silveira da Silva Barreto.

Coautores: Leonardo Silveira da Silva Barreto; Karla Cristina Franco Guimarães Nunes; Gabriella Caldas Leonardo Oliveira; Rodolfo Alves da Silva; Rafael de Macêdo Coelho; Leonardo Martins Mota de Moraes.

Instituição: Hospital Universitário Onofre Lopes – UFRN.

**Introdução:** O câncer colorretal (CCR) é o terceiro tipo de câncer mais diagnosticado no mundo dos quais 80% são tumores esporádicos e 20% hereditários. O Câncer Colorretal Hereditário Não Polipóide (HNPCC) ou Síndrome de Lynch é a forma mais comum de CCR hereditário. Esta síndrome hereditária resulta de uma mutação autossômica dominante nos genes de reparo do DNA de células germinativas. Indivíduos portadores dessa síndrome apresentam alto risco de desenvolver câncer colorretal e de endométrio, principalmente, além de tumores de ovário, estômago, intestino delgado, vias biliares, pâncreas, pelve renal, ureter, bexiga, encéfalo e pele. Os critérios de Amsterdam II (1999) definem clinicamente a síndrome, na qual pelo menos três membros da família apresentam câncer relacionado ao HNPCC( colorretal, endométrio, intestino delgado, ureter ou pelve renal), um dos membros deve ser familiar de primeiro grau dos outros dois, deve haver acometimento de pelo menos duas gerações sucessivas, um dos membros ter menos de 50 anos na data do diagnóstico de CCR ou câncer relacionado ao HNPCC, excluir o diagnóstico de polipose adenomatosa familiar nos casos de CCR e confirmação anatomopatológica de câncer. **Relato de caso:** Família residente no estado do Rio Grande do Norte portadora de HNPCC. Foi realizado um estudo genealógico de cinco gerações dessa família (I-V), e identificado 15 pacientes com câncer colorretal, distribuídos em diferentes gerações (um na I, quatro na II, nove na III e dois na IV), cuja faixa etária acometida está entre a terceira e a sexta década de vida. Dos acometidos, nove foram a óbito e sete estão em tratamento ou seguimento pós-tratamento. Da geração III, três pessoas apresentaram tumor no sistema nervoso central, das quais duas foram a óbito. Ainda nesta geração, uma pessoa foi a óbito por câncer de endométrio. Da geração II, uma pessoa apresentou câncer colorretal, de endométrio e de ovário, estando em tratamento quimioterápico no momento. Da geração IV, uma pessoa está investigando câncer colorretal. Constatamos que os indivíduos acometidos são filhos de genitores que também manifestaram a doença, obedecendo-se à herança Mendeliana. Exceção é um indivíduo de 29 anos da geração IV com câncer colorretal, cujo os pais, até o momento, não apresentaram manifestações da síndrome, podendo tratar-se de uma nova mutação. **Discussão:** As doenças autossômicas dominantes manifestam-se em heterozigose, de forma que indivíduos afetados apresentam necessariamente um genitor afetado ou resultam de uma nova mutação. Outra característica importante desse tipo de herança genética é que ela acomete homens e mulheres na mesma proporção e em todas as gerações aparecem indivíduos afetados. **Conclusão:** Tratando-se de uma doença genética é possível fazer o acompanhamento regular dos integrantes da família, realizando-se busca ativa e intervenção precoce quando necessário.