

QUAL O SEU DIAGNÓSTICO?

Artur Orlando A. Ramos Filho¹, João Roberto de Matos¹, Cresio Flores Rolim², Daniel Moribe³, João Elias Calache Neto³, Eduardo Henrique Pirolla⁴, Paulo Corrêa⁴, Roberto Abucham⁵, Osvaldo de Dornicis Jr.⁶, Peng Yong Sheng⁶, Marcos Roberto de Menezes⁶, Marco A.J. Figueiredo⁷, Cezar J. Albertotti⁷, Marcos Antonio Costacurta⁸, Giovanni Guido Cerri⁹

Trabalho realizado no Hospital Sírio Libanês (HSL), São Paulo, SP. 1. Médicos Residentes do HSL. 2. Médico Preceptor da Residência de Radiologia do HSL. 3. Médicos Endoscopistas do HSL. 4. Médicos Cirurgiões do HSL. 5. Médico Oftalmologista do HSL. 6. Médicos Assistentes do Serviço de Diagnóstico por Imagem do HSL. 7. Médicos Responsáveis pelo Serviço de Tomografia Computadorizada do HSL. 8. Médico Responsável pelo Serviço de Radiologia Geral do HSL. 9. Professor Titular de Radiologia da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo, Coordenador do Centro de Diagnóstico do HSL. Correspondência: Dr. Artur Orlando A. Ramos Filho. E-mail: arturfilho2001@yahoo.com.br

Paciente de 17 anos de idade, sexo masculino, há dois anos com quadro de cólicas abdominais de moderada intensidade associadas com alteração do hábito intestinal (diarréias), acompanhada de sangue nas fezes. Apresentou piora clínica importante, com intensas cólicas abdominais e enterorragia. Durante o período de internação foram realizados vários exames, dentre

eles: trânsito gastrointestinal (Figura 1), enteróclise (Figura 2), tomografia computadorizada (TC) do abdome/pelve (Figura 3), endoscopia digestiva alta (Figura 4), colonoscopia (Figura 5), radiografia panorâmica da mandíbula (Figura 6), TC dos seios da face (Figura 7) e fundo de olho, que demonstrou hiperpigmentação da retina bilateralmente, mais acentuada à esquerda.



Figura 1(A,B). Trânsito gastrointestinal.

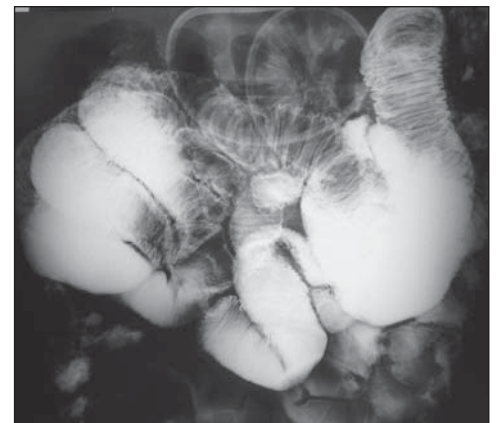
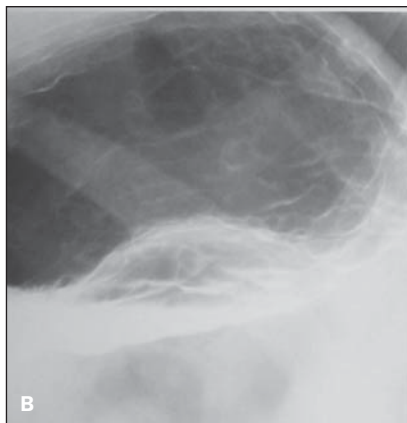


Figura 2. Enteróclise.

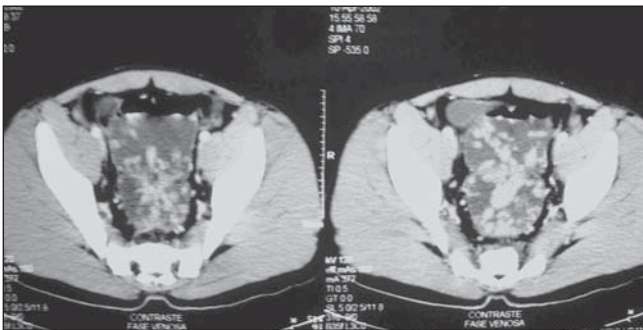


Figura 3. TC do abdome/pelve.

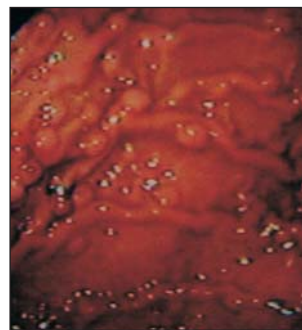


Figura 4. Endoscopia digestiva alta.

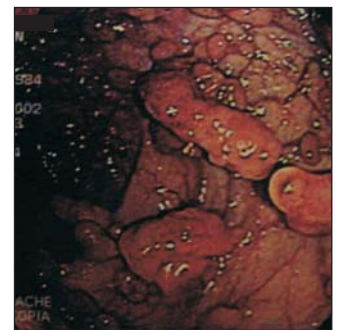


Figura 5. Colonoscopia.

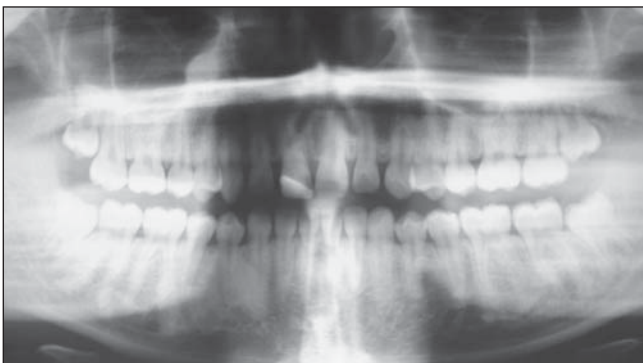


Figura 6. Radiografia panorâmica da mandíbula.

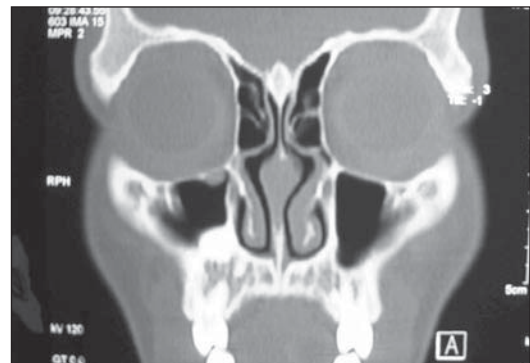


Figura 7. TC dos seios da face.

Achados de imagens

No trânsito gastrointestinal observaram-se falhas de enchimento compatíveis com lesões polipóides sésseis no estômago, sobretudo no fundo gástrico (confirmadas pela endoscopia digestiva alta), e numerosas formações polipóides no retossigmoide (confirmadas pela colonoscopia) com diâmetros diversos e dilatação desses segmentos cólicos, que exerciam efeito de massa extrínseca em alças delgadas. Na enteróclise não houve sinais radiológicos de lesões polipóides no delgado. A TC do abdome e pelve mostrou imagens polipóides nos cólons.

A patologia cirúrgica (Figura 8) demonstrou número de pólipos estimado superior a 400, medindo até 4,5 cm; as lesões mostraram graus de displasia variáveis, entretanto, em nenhum deles se observou presença de invasão da submucosa, infiltração vascular ou ulceração.

Na radiografia panorâmica da mandíbula observou-se imagem nodular esclerótica na região malar direita, junto à parede ínfero-medial do seio maxilar direito, com cerca de 1,3 cm (osteoma), que foi confirmada pela TC.

Diagnóstico: Síndrome de Gardner.

O paciente foi submetido a proctocoliectomia total por laparoscopia, com fleo-retoanastomose.

COMENTÁRIOS

A síndrome de Gardner foi inicialmente descrita por Gardner e Richards em 1953, sendo sua frequência estimada em 1/8.000 a 1/12.000. É um distúrbio autossômico dominante, com o gene mutante localizado no braço longo do cromossomo 5. As anormalidades genéticas podem ser detectadas em 87% dos indivíduos afetados, entretanto, aproximadamente 20% dos pacientes demonstram novas mutações e têm história familiar negativa⁽¹⁾.

A tríade de polipose colônica, tumores ósseos e tumores de tecidos moles (lipomas, cistos sebáceos, fibrossarcomas) corresponde aos aspectos primários. Outras características associadas incluem dentes supranumerários, tumores desmóides ou fibromatose mesentérica (8–13%)⁽²⁾, anormalias na pigmentação ou hipertrofia da retina, câncer papilífero da tireóide, neoplasias das adrenais, árvore biliar e fígado. Os tumores desmóides possuem particular importância, por serem potencialmente fatais devido às suas complicações como obstrução, perfuração, abscesso e constricção de vasos e ureteres. Pólipos duodenais adenomatosos estão presentes em até 90% dos casos e cerca de 10% desenvolvem câncer periampolar⁽³⁾.

Os sinais e sintomas gastrointestinais, como sangramento retal, dor abdominal

em cólica, perda de peso, diarreia, obstrução do intestino delgado ou cólon, ocorrem na terceira ou quarta décadas de vida, e cerca de 100% dos pacientes com polipose adenomatosa familiar desenvolverão carcinoma dos cólons por volta dos 40 anos de idade⁽⁴⁾.

Estudos como enema com duplo contraste, trânsito gastrointestinal, enteróclise e endoscopia são adequados para o acompanhamento do paciente e de seus familiares. Em parentes de primeiro grau, a retossigmoidoscopia deve ser feita anualmente dos 12 aos 40 anos, e a cada três anos daí em diante. Se técnicas moleculares sugerem alta probabilidade para os marcadores dos genes em pacientes assintomáticos, esses exames devem ser feitos anualmente, indefinidamente.

REFERÊNCIAS

1. Newman CA, Reuther III WL, Wakabayashi MN, Payette MM, Plavsic BM. Gastrointestinal case of the day. *RadioGraphics* 1999;19:546–8.
2. Levin B. Neoplasias dos intestinos grosso e delgado. In: Bennett JC, Plum F, eds. *Cecil – Tratado de medicina interna*. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 1996:798–806.
3. McQuaid KR. Trato alimentar. In: Tierney LM Jr, McPhee SJ, Papadakis MA, eds. *Diagnóstico & tratamento*. San Francisco: Appleton & Lange, 2001: 627–8.
4. Rustgi AK. Hereditary gastrointestinal polyposis and nonpolyposis syndromes. *N Engl J Med* 1994; 331:1694–702.

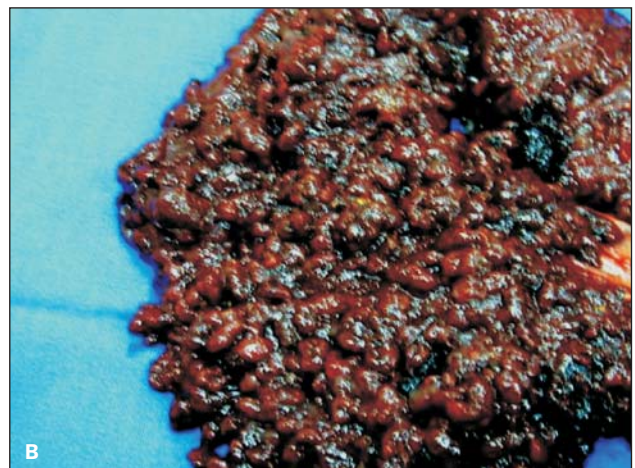
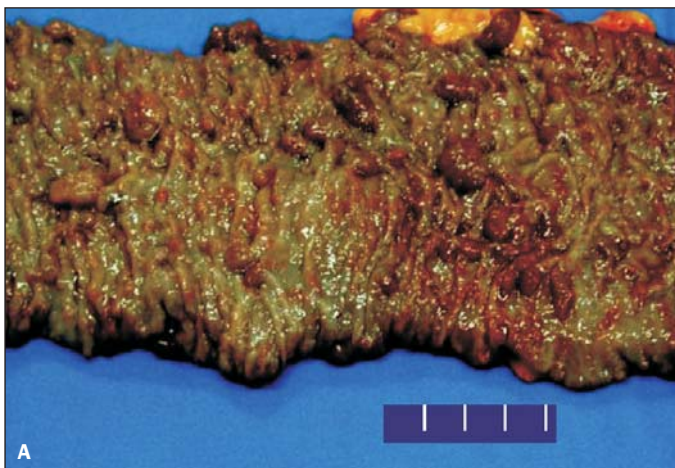


Figura 8(A,B). Patologia cirúrgica.