

7 AVALIAÇÃO DO ESPECTRO E RISCO DE TUMORES NUMA POPULAÇÃO PORTUGUESA COM SÍNDROMA DE LYNCH

Palmela C., Lage P., Moleiro J., Claro I., Francisco I., Ferreira S., Rosa I., Glória L., Filipe B., Rodrigues P., Chaves P., Albuquerque C., Dias Pereira A.

Introdução: O conhecimento do espectro tumoral do síndrome de Lynch (SL) e do risco relativo (RR) de neoplasias é essencial para aconselhamento e racionalização de programas de vigilância.

Objetivos: Descrever o espectro tumoral numa população portuguesa com SL e avaliar o RR comparativamente com a população em geral.

Métodos: Incluídas 112 famílias com SL inscritas em Centro especializado entre 1996-2014. Analisaram-se dados demográficos, neoplasias e genes envolvidos. O RR das neoplasias implicou comparação com dados publicados no Registo Oncológico Nacional. Estatística: SPSS v22.

Resultados: Nas 112 famílias com mutações nos genes *MSH2* (61%) / *MLH1* (32%) / *MSH6* (6%) / *PMS2* (0,8%) identificaram-se 377 portadores de mutação (PM), 57% mulheres. Diagnosticaram-se 344 neoplasias em 54% PM: 58% carcinomas coloreticais (CCR) e 42% neoplasias extra-cólicas (NEC). Os homens apresentaram maior frequência de CCR ($p=0,038$) e as mulheres de NEC ($p=0,001$). A média de idades de CCR foi inferior à das NEC ($p<0,001$). Registou-se maior frequência de CCR no *MLH1* ($p=0,034$); carcinomas uroteliais ($p=0,038$) e tendência para os da próstata ($p=0,054$) no *MSH2*; tendência para carcinomas do ovário ($p=0,066$) no *MSH6*. NEC do espectro SL: carcinomas do endométrio (12%), ovário (5%), estômago (4%), urotélio (4%), intestino delgado (3%), pâncreas (0,6%), vias biliares (0,3%) e sebáceos/queratoacantomas (3%). Neoplasias extra-espectro SL: carcinomas da pele (3%)/próstata (2%)/mama (1%)/outras (3%). Nos 377 PM verificou-se aumento do RR de neoplasias da pele (RR 73,17; IC95% 47,02 - 109), intestino delgado (RR 45,44; IC95% 25,27 - 75,75), pélvis renal/ureter (RR 41,34; IC95% 20,16 - 75,87), endométrio (RR 17,4; IC95% 12,65 - 23,37), ovário (RR 15,64; IC95% 9,26 - 24,86), CCR (RR 13,58; IC95% 11,78-15,57) e estômago (RR 2,598; IC95% 1,51 - 4,19).

Conclusão: Apresenta-se a primeira descrição do espectro tumoral e do seu risco relativo num número elevado de famílias com SL em Portugal. Confirmou-se, na nossa população, um risco acrescido apenas para neoplasias do espectro, em concordância com os dados internacionais.

Serviço de Gastrenterologia, Hospital Beatriz Ângelo, Loures e Clínica de Risco Familiar do IPOLFG, EPE