

POLIPOSE ASSOCIADA À MUTYH (PAM)

CARLOS EDUARDO FERREIRA PITROSKI; PATRÍCIA KOEHLER-SANTOS, HECTOR YURI CONTI WANDERLEI, MÁRCIA SILVEIRA GRAUDENZ, JOÃO CARLOS PROLLA, PATRÍCIA ASHTON-PROLLA

No ano de 2002 uma nova síndrome autossômica recessiva de oligopolipose colônica foi descrita na literatura, envolvendo o gene homólogo de MutY (MYH ou MUTYH), e que foi chamada de polipose associada a MUTYH (PAM). Clinicamente, os pacientes com PAM apresentam características similares à de indivíduos com polipose adenomatosa familiar atenuada (PAFA), com um número de pólipos que varia entre 15 e 100, de histologia idêntica à polipose clássica associada à APC. O fenótipo da PAM pode se sobrepor totalmente à polipose clássica, dificultando o diagnóstico diferencial. Análise molecular do gene demonstra que duas mutações, Y179C e G396D são freqüentes em pacientes com PAM na Europa Ocidental e América do Norte. Mutações bialélicas herdadas de MUTYH são encontradas em 1% de todos os pacientes com câncer colorretal (CCR) e mais de um terço desses casos, pode desenvolver CCR na ausência de múltiplos adenomas. É apresentada uma revisão da literatura que envolve a totalidade dos artigos publicados que estejam relacionados à síndrome, com sua descrição clínica e indicadores fenotípicos de reconhecimento, assim como diferentes testes disponíveis para diagnóstico laboratorial. Para melhor ilustração do fenótipo é relatada uma família típica de PAM atendida no HCPA, em que se encontra oligopolipose colônica e CCR em vários indivíduos de mais de uma irmandade da família, com consangüinidade associada. A correta identificação de um indivíduo com suspeita de CCR hereditário e o diagnóstico diferencial entre as diferentes síndromes associadas a este tumor é fundamental para fins de aconselhamento genético e correto manejo do indivíduo, bem como identificação e prevenção do risco de câncer em outros familiares.