

# POLIPOSE ADENOMATOSA FAMILIAR COMO ETIOLOGIA DE DIARREIA CRÔNICA EM ADOLESCENTE: UM RELATO DE CASO

Beatriz Leal; Gabriela Hyppolito dos Santos; Mateus Mendonça Vargas  
[beatriz.leal10@uel.br](mailto:beatriz.leal10@uel.br), [mateusvar@gmail.com](mailto:mateusvar@gmail.com)

**Palavras-chave:** Adolescente; Diarreia; Polipose Adenomatosa do Colo.

## RESUMO

Diarreia crônica é o termo utilizado para quadros diarreicos com duração acima de 28 dias, normalmente de curso insidioso. As etiologias são múltiplas, com destaque para as infecciosas em países em desenvolvimento e funcionais e inflamatórias nos países desenvolvidos (CHU et al., 2020). No entanto, doenças raras como a Polipose Adenomatosa Familiar (PAF) também podem se manifestar dessa forma, inclusive na faixa etária pediátrica. A PAF é uma doença hereditária autossômica dominante caracterizada pela presença de múltiplos adenomas de cólon, cuja prevalência varia de 1:5000 a 1:7500 habitantes (HABR-GAMA et al., 1994). A síndrome é decorrente da mutação do gene supressor tumoral APC (Adenomatous polyposis coli), que regula os ciclos da divisão celular e o processo de apoptose (CAMPOS, 2003; KINZLER et al., 1991). Dessa forma, a evolução para câncer colorretal ocorre em 95% a 100% dos portadores de PAF (SILVA et al., 2007). Os pólipos adenomatosos podem estar presentes vários anos antes do aparecimento dos sintomas, o que demonstra a importância de investigação precoce (SILVA et al., 2007). O objetivo deste estudo é descrever o caso de um adolescente portador de diarreia crônica secundária a Polipose Adenomatosa Familiar. Adolescente de 15 anos, sexo masculino, foi encaminhado ao ambulatório de gastropediatria da Universidade Estadual de Londrina com história de diarreia há 5 anos, com 4 evacuações por dia associado a dor abdominal tipo cólica. No ano anterior, o paciente teve episódios de febre (38°C) intermitente com duração superior a 30 dias, associada a piora da diarreia. Desconhece familiares com câncer colorretal. Já havia utilizado diversos

antiparasitários devido a parasitológico de fezes positivo para *Cryptosporidium*, sem melhora do quadro. Durante a investigação, foi detectado apenas sangue oculto nas fezes; provas inflamatórias dentro dos valores de normalidade, anticorpos para doença celíaca e marcadores para má absorção de carboidratos ambos negativos. Na sequência, foi solicitado uma colonoscopia que identificou incontáveis pólipos em toda mucosa colônica. Paciente submetido a uma proctocolectomia total com anastomose a nível da linha pectínea, mais ileostomia protetora. Avaliação anatomopatológica observou centenas de adenomas túbulo-vilosos e tubulares, com displasia moderada, sugestivos de PAF e ausência de adenocarcinoma. A PAF tem como sintomas mais prevalentes sangramento gastrointestinal, alteração de hábito intestinal, e com menor frequência dor abdominal e emagrecimento, exceto o primeiro, todas essas sintomatologias foram relatadas pelo paciente (SILVA et al., 2007). A PAF costuma ser assintomática durante anos até os adenomas se tornarem grandes e numerosos, os pólipos são encontrados em 50% dos pacientes aos 15 anos e em 95% aos 35 anos de idade (SYNGAL et al., 2015). No caso relatado, o aparecimento precoce dos sintomas possibilitou a intervenção antes da evolução neoplásica. Apenas 30% dos casos de PAF não possuem história familiar positiva, o que também está associado a melhor prognóstico (SAMOUR et al., 2015). Portanto, embora a PAF não esteja entre as principais causas de diarreia, é importante que seja investigada em pacientes com diarreia crônica, a fim de que seja realizado o diagnóstico e o tratamento precoce e, assim, prevenir a evolução para malignidade.

## REFERÊNCIAS

CAMPOS, Fábio Guilherme. Polipose adenomatosa familiar: revisão sobre as características clínicas, bases moleculares, tratamento cirúrgico e manuseio das manifestações extra colônicas. **Gastroenterol Endosc Dig.**, v. 25, n.2, março 2006, p. 42-57.

CHU, Christopher; ROTONDO-TRIVETTE, Sarah.; MICHAIL, Sonia. Chronic diarrhea. **Curr Probl Pediatr Adolesc Health Care**; v. 50, n.8, agosto 2020.

GÓMEZ-ESCUADERO, Octavio.; REMES-TROCHE, Jose Maria. Approach to the adult patient with chronic diarrhea: A literature review. **Revista de Gastroenterología de México** (Engl ed), v. 86 n.4. outubro 2021, p. 38-402.

HABR-GAMA, Angelita et al. **Síndromes polipóides do intestino grosso**. v. 2. São Paulo: Atheneu, 1994.

KINZLER, W. Kenneth et al. Identification of FAP locus genes from chromosome 5q21. **Science**, New York, N.Y., v. 253, n.5020, 9 agosto 1991, p. 661-665.

SAMMOUR, Tarik. Familial colorectal cancer syndromes: an overview of clinical management. **Expert Rev Gastroenterol Hepatol**, v. 9, n.6, junho 2015, p. 757- 764.

SILVA, Andreza Regina de B. M. da Silva et al. Polipose Múltipla Familiar. Análise de 44 Casos Tratados no Hospital das Clínicas da FMRP-USP. **Rev bras Coloproct**, v. 27, n.3, julho 2007, p. 310-316.

SYNGAL, Sanpa et al. ACG Clinical Guideline: Genetic Testing and Management of Hereditary Gastrointestinal Cancer Syndromes. **The American Journal of Gastroenterology, Boston**, v. 110, n.2, fevereiro 2015, p. 223-262.