

# SÍNDROME DA POLIPOSE ADENOMATOSA DO CÓLON: FAMILIAL E GARDNER. APRESENTAÇÃO DE DOIS CASOS E REVISÃO DA LITERATURA

BENEDITO PILON  
FÁBIO VIEIRA TEIXEIRA  
FLAVIANE PEREIRA MARTINS  
RUBENS AUGUSTO BRAZIL SILVADO  
FRANCISCO ALBERTO SHCWARTZ FERNANDES

PILON B, TEIXEIRA FV, MARTINS FP, SILVADO RAB & FERNANDES FAS - Síndrome da polipose adenomatosa do cólon: Familiar e Gardner. Apresentação de dois casos e revisão da literatura. *Rev bras Colo-Proct*, 1996; 16(3): 133-136

**RESUMO:** Os autores descrevem dois casos de polipose adenomatosa colônica, sendo uma Familiar e a outra Gardner. Discutem as características das duas síndromes e enfatizam o tratamento eminentemente cirúrgico. Debatem o tipo de cirurgia a ser realizada e concluem que a colectomia total com íleo-reto anastomose é o procedimento de escolha nos pacientes que não apresentam ou são portadores de pequenos números de pólipos retais. Este procedimento tem menores índices de complicações e distúrbios psicológicos quando comparados a proctocolectomia total com ileostomia definitiva ou anastomose íleo-anal.

**UNITERMOS:** polipose colônica; síndrome de Gardner; tratamento cirúrgico

A polipose adenomatosa do cólon (PAC) constitui um grupo de doenças ou síndromes que se manifestam pela presença de pólipos no trato gastrointestinal (TGI) e que diferem entre si pela característica dos pólipos e por manifestações extra-colônicas.

As síndromes caracterizadas pela presença de adenomas são: Familiar, Gardner e Turcot; e as por hamartomas são: Peutz-Jeghers, Polipose Juvenil e Cronkhite-Canadá.

A PAC manifesta-se por pólipos em número maior que 100, distribuídos difusamente pelo cólon, cuja lesão histológica é o adenoma (Bussey, 1975). Em alguns casos pode estar associada a pólipos no TGI alto. A PAC foi subdividida em: Familiar do Cólon (PFC), síndrome de Gardner (SG) e síndrome de Turcot (ST).

Relatamos dois casos de PAC, sendo um PFC e o outro SG; debatemos o procedimento cirúrgico utilizado nos dois casos.

*Trabalho realizado no Departamento de Cirurgia, Disciplina de Cirurgia do Aparelho Digestivo, Hospital Municipal de Marília - Faculdade de Medicina de Marília, Estado de São Paulo.*

## Caso 1

Paciente D.S.C., 21 anos, feminina, negra, deu entrada em nosso serviço com quadro de enterorragia há cinco dias, e história anterior de outro episódio quando fora realizada colonoscopia com laudo de múltiplas lesões polipóides de configuração macroscópica de Yamada classes I, III e IV; a biópsia revelou tratar-se de pólipos adenomatosos (adenoma tubular) (Figs. 1 e 2).

Referia na história pregressa, exérese de tumores cervicais com anatomopatológico compatível com: cisto epidermóide, neurofibroma, lipoma. Pai com várias ressecções de tumores de parede abdominal e região cervical. Feito diagnóstico clínico de PAC, compatível com SG, realizado tratamento de suporte, recebendo alta assintomática.



Fig. 1

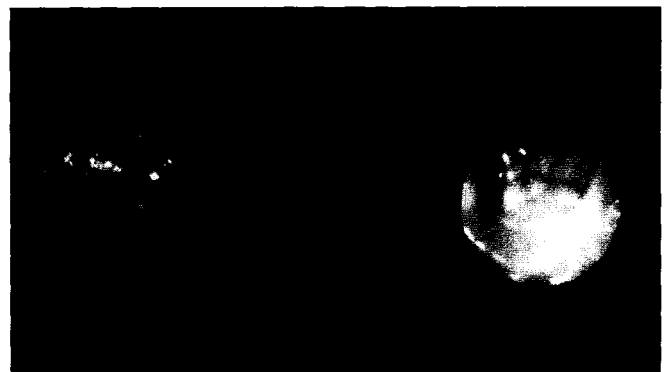


Fig. 2

Obtivemos na investigação ambulatorial: radiografia de mandíbula com lesões osteolíticas de ramo, com aspecto compatível com osteomielite crônica (Fig. 3); enema opaco com polipose; trânsito intestinal com espessamento exuberante das pregas gástricas, com aspecto polipóide (Fig. 4); endoscopia digestiva alta com múltiplas lesões elevadas, menores de 1 cm, todas tipo II de Yamada, e duodeno com múltiplas lesões elevadas. O anatomopatológico das biópsias realizadas nos pólipos evidenciou adenoma tubular.

Após dois meses a paciente foi submetida à colectomia total com ileo-reto anastomose, sem bolsa ileal. Evoluiu bem no POI, recebendo alta no 13º PO, assintomática, com hábi-

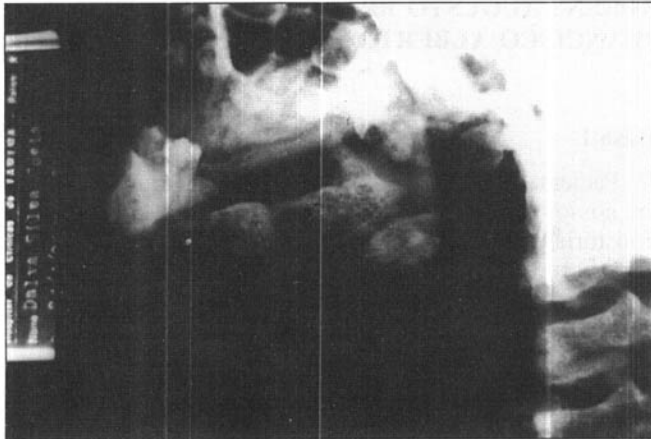


Fig. 3

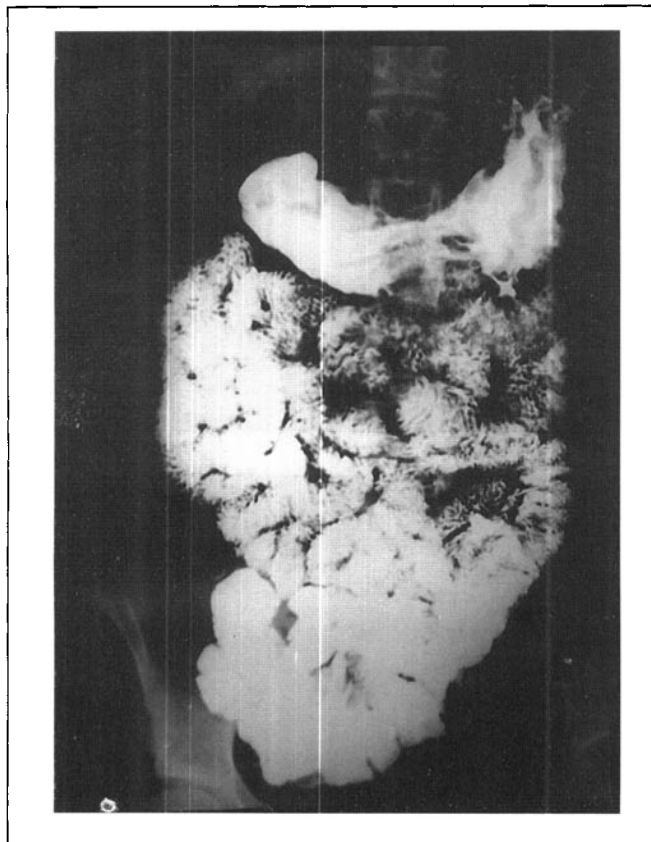


Fig. 4

to intestinal de quatro vezes ao dia. O anatomopatológico da peça não revelou nenhuma degeneração maligna. No 60º PO foi internada com diagnóstico de abdome agudo obstrutivo, evoluindo para laparotomia exploradora com lise de aderências; recebeu alta no 7º PO, sem queixas.

Durante acompanhamento ambulatorial foi submetida a várias exérese de tumorações localizadas na região glútea e pré-tibial, com histologia compatível com: cisto epidermóide, fibroma, neurofibroma, fibromatose musculoesquelética, fibromatose cicatricial (tumoração sobre a cicatriz cirúrgica abdominal).

Foi acompanhada durante dois anos por exame físico, CEA, US abdome, RX tórax e retoscopia. Em nenhum momento evidenciou-se a presença de neoplasia no reto.

## Caso 2

Paciente A.M.M., 24 anos, feminina, branca, com história de dor tipo cólica de forte intensidade em flancos, com irradiação para mesogástrico há três meses. História Familiar de avó materna e mãe falecidas por neoplasia de cólon. Exame físico inespecífico.

Iniciada investigação com enema opaco (Fig. 5) e colonoscopia; o laudo foi de múltiplas lesões polipóides distribuídas pelo sigmóide e cólon descendente com diminuição de cerca de ¾ da luz colônica (flexura esplênica). As biópsias das lesões revelaram pólipos adenomatosos (adenoma tubular) e adenocarcinoma de cólon (lesão na flexura esplênica). Feitas radiografias de crânio e mandíbula sem alterações. O diagnóstico foi de PFC e adenocarcinoma de cólon.

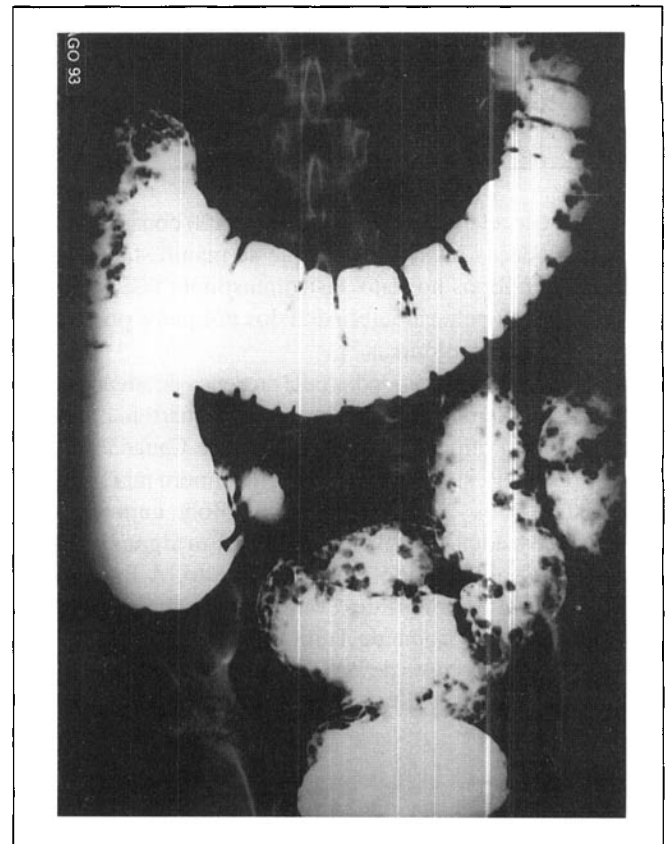


Fig. 5

A paciente foi submetida à colectomia total com íleo-reto anastomose sem bolsa ileal (Fig. 6). Evoluiu sem intercorrências no POI, recebendo alta no 8º PO, com hábito intestinal de cinco a seis evacuações diárias. O anatomopatológico da peça cirúrgica mostrou: polipose adenomatosa múltipla (adenoma túbulo-viloso) e adenocarcinoma moderadamente diferenciado (duas lesões), estádios C1 e C2 de Dukes, e metástases em três de 224 linfonodos examinados.

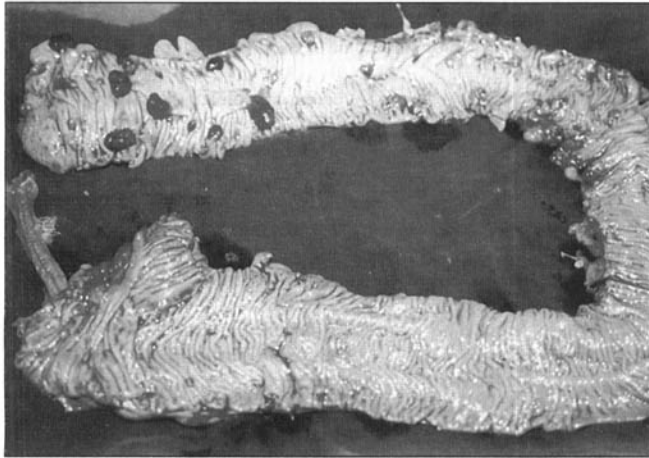


Fig. 6

Encontra-se em acompanhamento ambulatorial com radiografias de tórax, US de abdome, CEA e retoscopia. Mantém-se assintomática com hábito intestinal de quatro evacuações diárias. No acompanhamento de dois anos, a paciente estava assintomática e não se evidenciou recidiva do câncer.

## DISCUSSÃO

A PFC é uma doença hereditária de traço autossômico dominante, com incidência de 1/5000 a 1/8300 nascidos vivos. (Nannery, 1990; Rustgi, 1994). Foi descrita como uma condição associada a presença de múltiplos pólipos adenomatosos distribuídos difusamente pelo intestino grosso e observado o caráter hereditário da doença (Cripps, 1882).

Manifesta-se por pólipos adenomatosos, inicialmente como uma elevação da mucosa na forma de pedras de calçamento (*Cobblestones*). Geralmente são menores de um centímetro, podendo ser sésseis ou pediculados (Watne, 1975). Apresentam variados achados histológicos: adenoma tubular, adenoma viloso e adenomas túbulo-vilosos (Habr-Gama, 1994). Raramente desenvolvem-se antes da primeira década de vida. Geralmente são vistos ao redor da puberdade, manifestando-se clinicamente na segunda e terceiras décadas, com sintomas que incluem: dor abdominal e enterorragia. Quando acomete TGI alto podemos ter hematêmese e melena.

É descrito na literatura que pacientes portadores de PFC tem maior risco de desenvolver adenocarcinomas periampulares, particularmente os da ampola de Vater. Outras patologias periampulares podem acontecer. Hermann relatou um caso de pancreatite aguda, em um paciente com PFC, devido a obstrução da ampola de Vater decorrente de uma intussuscepção gastroduodenal.

A SG, primeiro descrita por Gardner em 1950 e 1951, é caracterizada basicamente, por uma tríade composta por: polipose colônica, osteomas benignos principalmente de crânio e mandíbula e tumores de partes moles. A morfologia dos pólipos, histologia e distribuição é semelhante a PFC.

Os osteomas são constituídos de densas proliferações ósseas, apresentando-se sob a forma de pequenas e grandes massas, levando a um espessamento da cortical óssea. Podem ser encontrados em ossos curtos e longos, crânio e mandíbula (região frontal e ramos da mandíbula). A ocorrência de osteomas nos seios paranasais e região orbital é descrita, porém, rara (Gollinger, 1984; Whitson, 1986). O tratamento é cirúrgico, com a remoção dos tumores, mas somente é considerado nos casos sintomáticos (limitações de movimentos e anquilose).

Os tumores de partes moles incidem em 40 a 70% dos casos e incluem: cisto epidermóide, lipoma, leiomioma, fibroma, fibromatose mesentérica e tumores desmóides, sendo o cisto epidermóide o mais comum. Localizam-se preferencialmente na face, pescoço, membros superiores e inferiores, cicatrizes cirúrgicas e na grande maioria das vezes são as primeiras manifestações da doença.

Atenção especial deve ser dada ao cisto desmóide e a fibromatose mesentérica, visto que para os outros tumores o tratamento é simples, com exérese local. Já o cisto desmóide e a fibromatose mesentérica incidem em aproximadamente 8% dos casos de SG. Patologicamente, os cistos são semelhantes a outras fibromatoses, incluindo a fibromatose mesentérica. Estas lesões nunca metastatizam, porém, existe uma alta taxa de recidiva após ressecção cirúrgica (Harvey, 1979; Zissiadis, 1990). Podem acometer desde cicatrizes cirúrgicas até qualquer local da cavidade abdominal, com manifestações clínicas dependentes da topografia da lesão. Já a fibromatose mesentérica pode levar a isquemia e obstrução intestinal (Watne, 1975; Erbe, 1976; Sarre, 1987; Rustgi, 1994).

As observações de Lockhart-Mummery em 1925, demonstraram grande predisposição à degeneração maligna dos pólipos em ambas as síndromes, tornando assim o tratamento exclusivamente cirúrgico. A degeneração, segundo relatos de Erbe, ocorreria por volta da 3ª e 4ª década, sendo inevitável em cólons não ressecados profilaticamente.

Variadas técnicas já foram defendidas por diversos autores, como a proctocolectomia total com ileostomia definitiva ou a colectomia total com proctectomia mucosa com anastomose íleoanal, mas apresentam desvantagens. Um exemplo disso encontramos na primeira, que é um procedimento muito agressivo, com alta morbidade e danos psicológicos irreparáveis para o paciente, principalmente se este é jovem (Becker, 1991; Rustgi, 1994).

Em vista disso, preconiza-se para o tratamento da PAC, a colectomia total com íleo-reto anastomose, que historicamente, e nos dias atuais, tem sido mais utilizada. A ela estão associados dados que demonstram a regressão dos pólipos retais remanescentes, quando estes estão presentes, em 64% dos pacientes (Nicholls, 1988; Rustgi, 1994). Por outro lado, dados mostraram maior incidência de câncer de reto em pacientes a ela submetidos (Bussey, 1975; Harvey, 1978).

Watne relatou que após a colectomia houve a regressão significativa dos pólipos retais em número e tamanho; e que nenhum dos seus pacientes apresentou câncer de reto após a cirurgia.

O acompanhamento dos pacientes submetidos a colectomia total e íleo-reto anastomose deve ser rigoroso, com exame físico, retoscopia, dosagem de CEA, RX de Tórax e US abdome.

Matsumoto e colaboradores alertaram que não somente os pólipos retais devem ser imputados como causadores do câncer de reto, mas também as lesões não polipóides, entre elas as lesões planas e ulceradas.

### CONCLUSÃO

Corroborando com os autores que somente realizam a proctocolectomia total quando o reto encontra-se repleto de pólipos, realizamos a colectomia total com íleo-reto anastomose nos dois casos, por acreditarmos também que os poucos pólipos retais remanescentes regridam espontaneamente e por ser o acompanhamento facilmente feito com exame físico e retoscopia periódica.

---

**PILON B, TEIXEIRA FV, MARTINS FP, SILVADO RAB & FERNANDES FAS - Adenomatous polyposis colonic syndrome: Familiar and Gardner. A presentation of two cases and literature review.**

**SUMMARY:** The authors report two cases of colonic polyposis syndrome. They emphasize the necessity of the surgical treatment and conclude that the best operation is the colectomy plus ileorectal anastomosis when the rectum do not have or have a few polyps. The surgical procedure bring less complications and psychologic disturbance than the total proctocolectomy with definitive ileostomy or ileoanal anastomosis.

**KEY WORDS:** coli polyposis; Gardner syndrome; surgical treatment

---

### REFERÊNCIAS

1. Becker JM, McGrath KM, Meagher MP, Parodi JE, Dunneagan DA, Soper NJ. Late functional adaptation after colectomy, mucosal proctectomy, and ileal pouch-anal anastomosis. *Surgery* 1991; 110: 718.
2. Bussey HJR. *Familial polyposis coli: diagnosis, and results of treatment.* Baltimore John Hopkins University Press, 1975.
3. Cripps H. *Trans Path Soc Lond* 1882; 33: 165.
4. Erbe RN. Current concepts in genetics inherited gastrointestinal polyposis syndrome. *N Engl J Med* 1976; 294(20): 1101.
5. Gardner EJ, Stephens FE. Cancer of the lower digestive tract in one family group. *Am J Hum Genet* 1950; 2: 41.
6. Gardner EJ. A genetic and clinical study of intestinal polyposis, a predisposing factor for carcinoma of the colon and rectum. *Am J Hum Genet* 1951; 3: 167.
7. Golinger J. *Surgery of the anus, rectum and colon.* Fifth edition, London, 1984.
8. Habr-Gama, Campos FG. in *Tratado de clínica cirúrgica do aparelho digestivo.* 1ª ed., São Paulo, Livraria Atheneu Editora, Ltda.
9. Harvey YC, Quan SHQ, Fatner TG. Gardner's syndrome complicated by mesenteric desmoid tumor. *Surgery* 1979; 85: 475.
10. Herman LL, Kurtz RC, Brennan MD. Acute pancreatitis from intussusception of a gastric polyp in a patient with Gardner's syndrome. *Dig Dis Sci* 1992; 37(6): 955.
11. Lockhart-Mummery P. Cancer and hereditary. *Lancet* 1925; 1: 427.
12. Matsumoto T, Iida M, Tada S, Mibu R, Yao T, Fujishima M. Early detection of nonpolypoid cancers in the rectal remnant in patients with familial adenomatous polyposis Gardner's syndrome. *Cancer* 1994; 74(1): 12.
13. Nannery WN, Barone JG, Abovchedid C. Familial polyposis coli and Gardner's syndrome. *N Jersey Med* 1990; 87(9): 731.
14. Nicholls RJ, Springall RG, Gallagher P. Regression of rectal adenoma after colectomy and ileorectal anastomosis for familial adenomatous polyposis. *BMJ* 1988; 296: 1701.
15. Rustgi AK. Hereditary gastrointestinal polyposis and non polyposis syndromes. *N Engl J Med* 1994; 331(25): 1694.
16. Sarre RG, Jagelman DG, Beck GJ. Colectomy with ileorectal anastomosis for familial adenomatous polyposis: the risk of rectal cancer. *Surgery* 1987; 101: 20.
17. Watne AL, Core SK, Carrier JM. Gardner's syndrome. *Surg Gynecol Obst* 1975; 141: 53.
18. Whitson WE, Orcutt JC, Walkinshaw MD. Orbital osteoma in Gardner's syndrome. *Am J Ophth* 1986; 101: 236.
19. Zissiadis A, Harlaftis N, Aletras H. Desmoid tumor in Gardner's syndrome. *Am Surg* 1990; 56(5): 305.

**Endereço para correspondência:**

Fábio Vieira Teixeira  
Avenida São Paulo, 62  
17509-190 - Marília - SP