

**Síndrome de map (myh associated polyposis) e sua relação com o câncer colorretal**

**Map syndrome (myh associated polyposis) and its relation with colorectal cancer**

DOI:10.34119/bjhrv3n6-247

Recebimento dos originais:15/11/2020

Aceitação para publicação:15/12/2020

**Júlia Fernandes Álvares da Silva**

nono semestre do curso de Medicina

Instituição : Centro Universitário de Brasília (UniCEUB)

Endereço: 707/907 - Campus Universitário, SEPN - Asa Norte, Brasília - DF, 70790-075

E-mail: julia.fernandes.ads@gmail.com

**Camila Fernandes Álvares da Silva**

décimo segundo semestre do curso de Medicina

Instituição: Universidade Católica de Brasília (UCB)

Endereço: QS 07 – Lote 01, EPCT - Taguatinga, Brasília - DF, 71966-700

E-mail: camilafernandes.as@gmail.com

**Bárbara Sena Morais Gratão**

décimo segundo semestre do curso de Medicina

Instituição: Universidade Católica de Brasília (UCB)

Endereço: QS 07 – Lote 01, EPCT - Taguatinga, Brasília - DF, 71966-700

E-mail: barbara.gratao28@gmail.com

**RESUMO**

A Síndrome de MAP é doença genética rara com escasso conhecimento sobre sua existência pela comunidade científica. Este trabalho objetiva descrever quadro clínico com alterações que preenchem critérios diagnósticos para a entidade, de forma a auxiliar os profissionais da saúde em sua identificação.

**Palavras-chave:** síndrome de MAP, polipose intestinal, câncer colorretal, hereditário

**ABSTRACT**

MAP Syndrome is a rare genetic disease with little knowledge about its existence by the scientific community. This work aims to describe a clinical picture with alterations that fulfill diagnostic criteria for the entity, in order to assist health professionals in its identification.

**Keywords:** MAP syndrome, intestinal polyposis, colorectal cancer, hereditary

**1 DESCRIÇÃO DO CASO**

P.A.R., 48 anos, feminino, previamente hígida. Realizou videocolonoscopia, há 6 anos, com aparecimento de lesão espaiada na válvula ileocecal, de aspecto viloso, de 4 cm<sup>2</sup>.

Evidenciou-se outras lesões polipoides, 4 localizadas no ceco e cólon ascendente, entre 1mm e 4mm, e outras 2 com 10 mm e 20mm, localizadas, respectivamente, no cólon transverso e sigmoide. Biópsia com presença de adenoma tubular com displasia de alto grau. Investigação genética feita, devido história familiar de câncer colorretal em mesma idade, com resultado de mutação p.G382D no gene MUTYH em homozigose, caracterizando a Síndrome de MAP.

Colonoscopia com polipectomia e retirada de 13 fragmentos de tecido, trazendo conclusão de adenoma túbulo-viloso com displasia de baixo grau de ângulo hepático do cólon.

## **2 DISCUSSÃO**

A Síndrome de MAP foi descrita em 2002 e é a primeira síndrome hereditária que possui relação com pólipos intestinais e câncer colorretal de caráter autossômico recessivo. O gene MYH pertence ao sistema de reparação ao DNA. Na doença, o sistema é inativado e diversas mutações somáticas aparecem, especialmente as relacionadas ao gene APC. Os pacientes começam a exibir os primeiros pólipos entre 30 e 50 anos de idade, no mesmo momento dos cânceres colorretais, e os desenvolvem em pequeno número. O rastreamento dos pólipos é realizado por meio de colonoscopia, que deve ser feita anualmente nos portadores da síndrome. A colectomia total ou parcial pode ser utilizada de forma profilática ou como tratamento para o câncer colorretal, mas não previne demais neoplasias que podem vir a acometer o paciente. O risco para desenvolvimento de câncer colorretal em homozigotos não tratados é de 100%.

## **3 CONCLUSÃO**

A Síndrome de MAP é uma desordem rara, descrita há menos de 20 anos, e que não é conhecida por todos os profissionais da saúde. Há necessidade de maior conhecimento acerca do quadro clínico da doença e de investigação genética familiar, quando houver histórico. Tais aspectos são importantes uma vez que a realização de colonoscopia com polipectomia periódica é capaz de identificar e retirar os pólipos antes desses se tornarem câncer colorretal.

**REFERÊNCIA**

Al-Tassan, N., Chmiel, N. H., Maynard, J., Fleming, N., Livingston, A. L., Williams, G. T., Hodges, A. K., Davies, D. R., David, S. S., Sampson, J. R., Cheadle, J. P. Inherited variants of MYH associated with somatic G:C-T:A mutations in colorectal tumors. *Nature Genet.* 2002; 30: 227-232.

Baglioni, S., Melean, G., Gensini, F., Santucci, M., Scatizzi, M., Papi, L., Genuardi, M. A kindred with MYH-associated polyposis and pilomatricomas. *Am. J. Med. Genet.* 2005; 134A: 212-214.

Lefevre JH, Colas C, Coulet F, Bonilla C. MYH biallelic mutation can inactivate the two genetic pathways of colorectal cancer by APC or MLH1 transversions. *Fam Cancer.* 2010; 9(4):589–594  
SYNGAL S., Brand R. E., Church J.M., Giardiello F. M., Hampel H. L., Burt R.W. *Am J Gastroenterol.* 2015 Dez; 30. 110(2): 223-263.

Sieber OM, Lipton L, Crabtree M. Multiple colorectal adenomas, classic adenomatous polyposis and germ-Line mutations in MYH . *N Engl J Med.* 2003 Fev; 348(9):791-9.

Jones, S., Emmerson, P., Maynard, J., Best, J. M., Jordan, S., Williams, G. T., Sampson, J. R., Cheadle, J. P. Biallelic germline mutations in MYH predispose to multiple colorectal adenoma and somatic G:C-to-T:A mutations. *Hum. Molec. Genet.* 2002; 11: 2961-2967.

Bolocan A, Ion D, Stoian RV. MAP syndrome (MYH Associated Polyposis) colorectal cancer, etiopathological connections. *J Med Life.* 2011 Fev 15; 4(1): 109-111.