

Síndrome de Turcot, um relato de caso

Turcot syndrome, a case report

DOI:10.34119/bjhrv5n5-107

Recebimento dos originais: 16/08/2022

Aceitação para publicação: 14/09/2022

Carolina Maria Monteiro e Silva

Graduada em Medicina pelo Centro Universitário do Espírito Santo (UNESC)
Instituição: Centro Universitário do Espírito Santo (UNESC)
Endereço: Rua Adamastor Salvador, 219, Centro, Colatina - ES, CEP: 29700-050
E-mail: carolinamariabrasil@hotmail.com

Lucas Arantes

Residência de Clínica Médica pelo Hospital Federal Cardoso Fontes (HFCF)
Instituição: Hospital Federal Cardoso Fontes (HFCF)
Endereço: Estrada dos Três Rios, 1245, Freguesia - RJ, CEP: 22745-004
E-mail: lucasarantesvasconcelos@hotmail.com

Mayana Cerqueira Martins da Silva

Acadêmica de Medicina pela Universidade Salvador (UNIFACS)
Instituição: Universidade Salvador (UNIFACS)
Endereço: Rua Minas Gerais, 298, Apto. 103, Pituba, Salvador - BA, CEP: 41830-020
E-mail: maycerqueirams@gmail.com

Rodrigo Marcelo Moreira de Oliveira Filho

Graduado em Medicina pela Pontifícia Universidade Católica de Goiás (PUC-GO)
Instituição: Pontifícia Universidade Católica de Goiás (PUC-GO)
Endereço: Alameda dos Bosques, Quadra 3, Lote 14, Condomínio Jardins Monaco, Vera Cruz, Aparecida de Goiânia - Goiás, CEP: 74934-706
E-mail: rodrigo_mmof@hotmail.com

Ardala Policena Alexandre Fernandes

Acadêmica de Medicina pela Universidade de Rio Verde - Campus Aparecida
Instituição: Universidade de Rio Verde - Campus Aparecida
Endereço: Rua Coronel Cosme, 85, Res. Harmonia, Apto. 2503B, Setor Leste Vila Nova, Goiânia - Goiás, CEP: 74635-030
E-mail: ardalapaf@hotmail.com

Beatriz Geraldo Moitinho

Médica pela Universidade Municipal de São Caetano do Sul (USCS)
Instituição: Urgência Pré-Hospitalares (UPH) - Zona Norte Sorocaba, Unidade Pronto
Atendimento (UPA) - Éden Sorocaba
Endereço: Avenida Santa Cruz, 255, Bloco 15, Apto. 43, Sorocaba – SP, CEP: 18050-260
E-mail: biagmoitinho@gmail.com

Sarah Souza Quiste Schwening

Médica pela Universidade José do Rosário Vellano (UNIFENAS-BH)
Instituição: Instituto Pedro Miranda (IPM)
Endereço: Rua Michigan, 470, Apto. 3102, Brooklin, São Paulo - SP, CEP: 04566-000
E-mail: sarahquiste@hotmail.com

Talita Trindade França

Médica pelo Centro Universitário de Brasília (CEUB)
Instituição: Hospital das Forças Armadas
Endereço: SMPW, Quadra 29, Conjunto 2, Lote 8, Casa H, Park Way, Brasília – DF,
CEP: 71746-002
E-mail: talitafranca.med@gmail.com

Mariana de Arruda Frazao

Médica pela Universidade Ceuma (UNICEUMA)
Instituição: Clínica Tempo
Endereço: Rua T51, 921, Setor Bueno, Goiânia – GO, CEP: 74215-210
E-mail: frazaomariana@gmail.com

Victoria de Oliveira Carmo Borges

Graduanda de Medicina pela Faculdade São Leopoldo Mandic - Campinas
Instituição: Faculdade São Leopoldo Mandic - Campinas - SP
Endereço: Rua Dr. José Rocha Junqueira, 13, Pte. Preta, Campinas - SP, CEP: 13045-755
E-mail: borgesvictoria1006@gmail.com

Thaciane Karen Ribeiro

Médica pelo Centro Universitário de Adamantina
Instituição: Hospital Municipal Vereador José Storopoli
Endereço: Rua Pintassilgo, 12, Moema, São Paulo – SP, CEP: 04514-030
E-mail: thacikarenribeiro@gmail.com

Maria Carolina de Moraes Marques

Médica pela Universidade Tocantinense Presidente Antônio Carlos
Instituição: Fundação Estatal de Atenção à Saúde (FEAES)
Endereço: Rua Doutor Pedrosa, Número 445, Edifício Orbit, Apt. 2405B, Centro,
Curitiba – PR, CEP: 80420-120
E-mail: carol.moraesmarques@gmail.com

Mariana Queiroz Souza Pereira

Médica pelo Centro Universitário do Planalto Central Aparecido dos Santos (UNICEPLAC)
Instituição: Centro Universitário do Planalto Central Aparecido dos Santos (UNICEPLAC)
Endereço: Rua 140, Número 316, Apt. 1301, Centro Balneário Camboriú – SC,
CEP: 88330-798
E-mail: marianaqueiroz_@hotmail.com

Beatriz Plotegher Zaramella

Médica pela Universidade Municipal de São Caetano do Sul (USCS)
Instituição: Hospital Geral do Grajaú - São Paulo
Endereço: Rua Baraldi, 668, Apto. 163, Centro, São Caetano do Sul – SP, CEP: 09510-005
E-mail: biapzaramella@gmail.com

José Roberto Beretta Paiano de Oliveira

Graduando em Medicina pela Universidade do Oeste Paulista (UNOESTE)
Instituição: Universidade do Oeste Paulista (UNOESTE)
Endereço: Rua Laguna, 274, Vila Liberdade, Presidente Prudente - SP, CEP: 19050-730
E-mail: joseberetta2015@gmail.com

Luiza Helena Bauermann Gubert Carvalho

Médica pela Universidade Evangélica de Goiás
Instituição: Instituto Pedro Miranda (IPM)
Endereço: SQS 410, Bloco G, Asa Sul Brasília - DF, CEP: 70276-070
E-mail: lu.bgubert@gmail.com

Nathália Borges de Paiva

Graduada em Medicina pelo Instituto Master de Ensino Presidente Antônio Carlos (IMEPAC)
Instituição: Unidade de Pronto Atendimento de Araxá - MG
Endereço: Rua Nossa Senhora do Carmo 15, Vila Guimarães, Araxá - MG, CEP: 38.183-136
E-mail: nattybpaiva@hotmail.com

Bruna Cunha de Mello

Graduada em Medicina pela Universidade Federal do Tocantins
Instituição: Hospital Sagrado Coração de Jesus
Endereço: Rua C55, Número 121, Edf. Bel Ville, Apt. 1001, Setor Sudoeste, Goiania – GO,
CEP: 74305440
E-mail: brunacunhamello1@gmail.com

Júlia Saliba Santos Avelans

Médica pelo Centro Universitário do Planalto Central Aparecido dos Santos (UNICEPLAC)
Instituição: J. S. A. Serviços Médicos
Endereço: QSA 11, Lote 07, Ed. Santos Avelans, Sala 502-B
Taguatinga - DF, CEP: 72015-110
E-mail: julia@santosavelans.com.br

Kênia Marques Novato Rolindo

Médica pela Universidade Federal do Tocantins (UFT)
Instituição: Hospital Santa Marcelina
Endereço: Rua Estado de Israel, 493, Vila Clementino, São Paulo – SP, CEP: 04022-001
E-mail: keniamarques14@hotmail.com

Kamila Basilio Arruda

Médica pela Universidade Federal do Mato Grosso (UFMT)
Instituição: Secretaria Municipal de Saúde de Uruana - Goiás
Endereço: Avenida Cinco, 998, Centro, Uruana - Goiás, CEP: 76335-000
E-mail: kamilabasilioarruda@gmail.com

Lays Nascimento Leão

Médica pela Universidade José Rosário Vellano (UNIFENAS)
Instituição: Clínica Nefron, Serviço de Atendimento Móvel de Urgência (SAMU) - Rio Verde
Endereço: Rua T-51, N 978, Setor Bueno, Goiânia – GO, CEP: 74215-210
E-mail: laysn.leao@hotmail.com

Giovanna Machado Prudente

Graduanda em Medicina pela Universidade de Rio Verde - Campus Aparecida de Goiânia (UniRV)
Instituição: Universidade de Rio Verde - Campus Aparecida de Goiânia (UniRV)
Endereço: Avenida São João, 145, Setor Alto da Glória, Goiânia - Goiás, CEP: 74815-700
E-mail: gii.prudente@hotmail.com

RESUMO

Introdução: A síndrome da polipose intestinal associada a tumor cerebral é também conhecida como síndrome de Turcot. As manifestações intestinais nesta síndrome são idênticas àquelas encontradas na PAF, e os tumores do SNC nela descritos são frequentemente astrocitomas, glioblastomas e meduloblastomas. **Apresentação do caso:** paciente do sexo feminino, branca, com 16 anos de idade, que deu entrada em outubro de 1990, na Enfermaria do Serviço de Colon e Reto da Disciplina de Cirurgia do Aparelho Digestivo do HC, FMUSP, com queixa de tumoração na região anal há dois anos, acompanhada de sangramento. Havia sido submetida a hemorroidectomia há um ano. O exame colonoscópico mostrou pólipos séssil de 2cm localizado a 10cm do ânus. **Discussão:** A síndrome de Turcot é uma doença hereditária rara, caracterizada pela associação de polipose adenomatosa familiar, com tumores do sistema nervoso central. Os pólipos são as neoplasias mais comuns do trato digestivo, podem ser únicos ou múltiplos, hereditários ou adquiridos. Geralmente, são assintomáticos e podem ser diagnosticados por meio da retossigmoidoscopia, enema ou colonoscopia, através de um pólipo e seu estudo histopatológico. **Conclusão:** A importância da identificação precoce, do acompanhamento e aconselhamento de famílias que apresentam essa síndrome é de fundamental importância para o prognóstico e tratamento das lesões, visto que as modificações e reversões das estruturas genéticas que promovem a doença em específico ainda não são passíveis de reversão.

Palavras-chave: Síndrome de Turcot, polipose intestinal, astrocitomas.

ABSTRACT

Introduction: Intestinal polyposis syndrome associated with brain tumor is also known as Turcot syndrome. The intestinal manifestations in this syndrome are identical to those found in FAP, and the CNS tumors described in it are often astrocytomas, glioblastomas, and medulloblastomas. **Case presentation:** female, white, 16-year-old patient, who was admitted in October 1990, to the Infirmary of the Colon and Rectum Service of the Digestive System Surgery Discipline of the HC, FMUSP, with a complaint of tumor in the anal region for two years, accompanied by bleeding. She had undergone a hemorrhoidectomy a year ago. Colonoscopic examination showed a 2cm sessile polyp located 10cm from the anus. **Discussion:** Turcot syndrome is a rare hereditary disease, characterized by the association of familial adenomatous polyposis with tumors of the central nervous system. Polyps are the most common neoplasms of the digestive tract, they can be single or multiple, hereditary or acquired. They are usually asymptomatic and can be diagnosed by means of rectosigmoidoscopy, enema or colonoscopy, through a polyp and its histopathological study. **Conclusion:** The importance of early identification, monitoring and counseling of families who have this syndrome is of fundamental importance for the prognosis and treatment of the lesions, since the modifications and reversals of the genetic structures that promote the disease in particular are not yet susceptible to reversal.

Keywords: Turkt syndrome, intestinal polyposis, astrocytomas.

1 INTRODUÇÃO

A síndrome da polipose intestinal associada a tumor cerebral, é também conhecida como síndrome de Turcot.

Denominações como polipose múltipla, polipose disseminada, adenomatose familiar, polipose familiar do cólon, polipose intestinal adenomatosa e outras foram utilizadas para descrever esta doença. Atualmente prefere-se o termo Polipose Adenomatosa Familiar, sugerido pelo *Leeds Castle Polyposis Group*, para destacar a origem dos pólipos e o caráter hereditário da doença (THOMSON, 1987) (WEXNER, 1991).

As manifestações intestinais nesta síndrome são idênticas àquelas encontradas na PAF, e os tumores do SNC nela descritos são frequentemente astrocitomas, glioblastomas e meduloblastomas (TATAGIBA, 2017).

Essa síndrome tem sido subdividida clínica e geneticamente em dois tipos principais: o tipo 1, com mutações de um dos genes do MMR (*mismatch repair* - reparo de nucleotídeos do DNA), e o tipo 2, com mutações no gene APC (*Polipose adenomatosa colônica*) (SOUSA, 2012). A detecção precoce da doença só é possível em parentes de indivíduos portadores da afecção.

Neste estudo, relata-se o caso de um paciente de X anos, portador de Síndrome de Turcot. Tem como objetivo principal a abordagem da epidemiologia, diagnóstico, e tratamento desta doença, considerada rara.

2 APRESENTAÇÃO DO CASO

M.P.S, paciente do sexo feminino, branca, com 16 anos de idade, que deu entrada em outubro de 1990, na Enfermaria do Serviço de Colon e Reto da Disciplina de Cirurgia do Aparelho Digestivo do HC, FMUSP, com queixa de tumoração na região anal há dois anos, acompanhada de sangramento. Havia sido submetida a hemorroidectomia há um ano. O exame colonoscópico mostrou pólipos sésseis de 2cm localizado a 10cm do ânus.

O exame colonoscópico mostrou pólipos sésseis de 2cm localizado a 10cm do ânus. Próximo à transição retossigmoideana encontrou-se grande tumor polipóide de aproximadamente 10cm e pólipos sésseis em todo o colon, com tamanho variando entre 2mm e 1cm. Além disso, havia grande quantidade de pólipos em todo o segmento ileal examinado. Em novembro do mesmo ano foi submetida a colectomia total com íleo-reto-anastomose, tendo recebido alta após uma semana. O exame anátomo-patológico revelou presença de numerosos adenomas tubulares, bem como um adenocarcinoma viloso-tubular do sigmóide. Após três meses, foi internada no Pronto Socorro de Neurocirurgia do mesmo hospital com história de cefaléia e vômitos há três dias, acompanhada de alteração do nível de consciência. A tomografia computadorizada craniana (TC) revelou tumor cístico fronto basal à esquerda

Foi submetida no mesmo dia a craniotomia frontal com exérese subtotal do processo. O exame anátomo-patológico revelou tratar-se de glioblastoma multiforme. A paciente foi submetida a 5550 rads no segmento cefálico. Evoluiu assintomática por um ano, quando novamente apresentou sinais de hipertensão intracraniana, causada por recidiva do processo frontal. Reoperada em abril de 1992, recebeu alta após 10 dias, sem sequelas neurológicas. A paciente faleceu 5 meses após a última cirurgia, em sua cidade de origem.

3 DISCUSSÃO

A síndrome de Turcot é uma doença hereditária rara, caracterizada pela associação de polipose adenomatosa familiar (PAF) com tumores do sistema nervoso central (SNC).

Os pólipos são as neoplasias mais comuns do trato digestivo, podem ser únicos ou múltiplos, hereditários ou adquiridos. Geralmente são assintomáticos e podem ser diagnosticados por meio da retossigmoidoscopia, enema ou colonoscopia, para obter um pólipos e, assim, realizar o estudo histopatológico. Eles podem se limitar apenas ao intestino ou estar

presente em manifestações extra-colônicas, constituindo síndromes, como a síndrome de Turcot.

Já os tumores do SNC são os astrocitomas, glioblastomas e meduloblastomas. O meduloblastoma é o mais frequente, desenvolve-se a partir de células embrionárias. A clínica do paciente consiste em cefaleias, mal-estar e vômitos devido ao aumento da pressão intracraniana. (RUIZ HERNANDEZ, 2018) - (GOUVEIA, 2017).

Existem algumas manifestações adicionadas à síndrome de Turcot, como manchas na pele cor de café, formação de múltiplos tumores gordurosos benignos e o desenvolvimento de carcinoma basocelular. (CORBERA-HINCAPIE, 2018)

Alguns pesquisadores dividem em tipo 1 (TS1) que é caracterizado pela ocorrência de tumores gliais e é causado por mutações de alguns desses genes (MLH1, MSH2, PMS2 e MSH6). O tipo 2, causado por mutações do gene APC, cujas manifestações fenotípicas são polipose intestinal, carcinoma colorretal e meduloblastoma (GIUNTI L, 2009).

O tratamento consiste em ressecção cirúrgica. Em paciente que apresentam pólipos colorretais adenomatosos a cirurgia é o pilar devido a alta chance da PAF se tornar na sequência um adenocarcinoma, as opções são colectomia total com anastomose íleo-retal, proctocolectomia total com íleostomia terminal definitiva e proctocolectomia reconstrutiva com confecção de bolsa ileal, devendo o processo de escolha da abordagem cirúrgica ser adaptado a gravidade da doença, a idade do doente, condições clínicas e a preferência pessoal. Já em pacientes que desenvolvem tumores cerebrais a cirurgia também é usada. (CAMPOS, 2014), (KHATTAB A, 2021).

4 CONCLUSÃO

A prevalência e mortalidade da síndrome de Turcot ainda não é bem estabelecida visto que é uma patologia rara com descrição de 200 registros na literatura. Destes, de acordo com Stavrou et al. A sobrevida global de crianças com diagnóstico de meduloblastoma que tinham iniciado o tratamento foi de 52% em 10 anos, enquanto que no estudo de Hamilton et al. os indivíduos com o tipo 2 da síndrome apenas um paciente não evoluiu para óbito dos 8 acompanhados.

Apesar do conhecimento das alterações cromossômicas implicarem em uma melhor condução dos casos, os testes genéticos ainda não são tão disponíveis e reprodutíveis rotineiramente, portanto tendo a colonoscopia e outros métodos de imagem como ferramentas de acompanhamento e rastreio.

Em suma, a importância da identificação precoce, do acompanhamento e aconselhamento de famílias que apresentam essa síndrome é de fundamental importância para o prognóstico e tratamento das lesões visto que as modificações e reversões das estruturas genéticas que promovem a doença em específico ainda não são passíveis de reversão.

REFERÊNCIAS

Ahmed Khattab ; Dulabh K. Monga .Síndrome de Turcot. **National Library of medicine-USA**, 2021.

CAMPOS, Fábio Guilherme C. M. de. Polipose Adenomatosa Familiar - Bases do Diagnóstico, Tratamento e Vigilância. **Sociedade Brasileira de Coloproctologia**, 2010, RJ.

Chung HJ, Oh ST, Kim JG, Kang WK. Turcot syndrome: a case report in an unsuspected setting. *J Gastrointest Surg.* 2012 Feb;16(2):411-4. doi: 10.1007/s11605-011-1698-0. Epub 2011 Sep 30. PMID: 21959784.

Corbera-Hincapie , M. e Beasley, G. “Uma decisão desafiadora de tratamento para um relato de caso de associação rara de síndrome de Turcot familiar com doença de Crohn Fistulizing”. **Pediatria de Fronteiras** . 2018.

Emerson Brandão Sousa; Cléciton Braga Tavares; Igor Brenno Campbell Borges; Iruena Moraes Kessler. Síndrome de Turcot: relato de caso e achados da imunoistoquímica. Serviço de Neurocirurgia do Hospital de Base do Distrito Federal e Serviço de Neurocirurgia do Hospital da Universidade de Brasília, Brasília, DF, Brasil. **Arq Bras Neurocir** G1í2J: OU—B. 2012

GOUVEIA, Cláudio. Polipose Adenomatosa Familiar: Uma Revisão. Clínica Universitária de Cirurgia II. **Trabalho Final-mestrado integrado em medicina**, 2017. Faculdade de Medicina-Lisboa.

Haggar FA, Boushey RP. Colorectal cancer epidemiology: incidence, mortality, survival, and risk factors. *Clin Colon Rectal Surg.* 2009 Nov;22(4):191-7. doi: 10.1055/s-0029-1242458. PMID: 21037809; PMCID: PMC2796096.

Hamilton, S. R., Liu, B., Parsons, R. E., Papadopoulos, N., Jen, J., Powell, S. M., ... Kinzler, K. W. (1995). The Molecular Basis of Turcot's Syndrome. *New England Journal of Medicine*, 332(13), 839–847. doi:10.1056/nejm199503303321302

IHOSVANY RUÍZ HERNÁNDEZ, DALGIS JENKI DELGADO, YOSVANY JIMÉNEZ VENTOSA, CARLOS LISANDRO SILVERA RODRÍGUEZ, YANET CARMONA DENIS. *Revista médica eletrônica*, Vol. 40, No.4, 2018.

Laura Giunti, Valentina Cetica, Ugo Ricci et AL Type A microsatellite instability in pediatric gliomas as an indicator of Turcot syndrome. *Eur J Hum Genet.* 2009 Jul; 17(7): 919–927. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2986495/>

Paraf F, Jothy S, Van Meir EG. Brain tumor-polyposis syndrome: two genetic diseases? *J Clin Oncol.* 1997 Jul;15(7):2744-58. doi: 10.1200/JCO.1997.15.7.2744. PMID: 9215849.

Sousa EC. A Ressecção Total do Reto: Qual o Papel da Técnica de Eversão? *Rev bras Coloproct*, 2004; 24(1):38-44. Thompson-Fawcett MW, Warren BF, Mortensen NJ. A new look at anal transitional zone with reference to restorative proctocolectomy and the columnar cuff. *Br J Surg* 1998,November;85(11): 1517-1521.

Sousa, Emerson & Tavares, Cléciton & Borges, Igor & Kessler, Iruena. (2012). Síndrome de Turcot: relato de caso e achados da imunoistoquímica. *Arquivos Brasileiros de Neurocirurgia: Brazilian Neurosurgery*. 31. 105-108. 10.1055/s-0038-1625670.

Stavrou T, Bromley CM, Nicholson HS, Byrne J, Packer RJ, Goldstein AM, Reaman GH. Prognostic factors and secondary malignancies in childhood medulloblastoma. *J Pediatr Hematol Oncol*. 2001 Oct;23(7):431-6.

TATAGIBA, Marcos et al. Síndrome de Turcot. *JBNC - JORNAL BRASILEIRO DE NEUROCIRURGIA* v. 2 n. 4, 2017: Dezembro.

Thompson-Fawcett MW, Mortensen NJ. Anal transitional zone and columnar cuff in restorative proctocolectomy. *Br J Surg* 1996, august; 83(8):1047-1055.

TURCOT J, DESPRES JP, ST PIERRE F. Malignant tumors of the central nervous system associated with familial polyposis of the colon: report of two cases. *Dis Colon Rectum*. 1959 Sep-Oct;2:465-8. doi: 10.1007/BF02616938. PMID: 13839882.