

UNIVERSIDADE FEDERAL DO ESPIRITO SANTO
HOSPITAL UNIVERSITÁRIO CASSIANO ANTÔNIO MORAES

LUDMILLA VENTURA LIRIO

**GARDNER'S SYNDROME: A VARIANT OF FAMILIAL ADENOMATOUS
POLYPOSIS - CASE REPORT**

VITÓRIA
2020

LUDMILLA VENTURA LIRIO

**GARDNER'S SYNDROME: A VARIANT OF FAMILIAL ADENOMATOUS
POLYPOSIS - CASE REPORT**

Monografia apresentada ao Hospital Universitário
Cassiano Antônio Moraes da Universidade Federal
do Espírito Santo – UFES, como requisito para
obtenção do título de Residência Médica em
Gastroenterologia.

Orientador: Prof^a Dr^a Maria da Penha Zago Gomes

VITÓRIA
2020

LUDMILLA VENTURA LIRIO

**GARDNER'S SYNDROME: A VARIANT OF FAMILIAL ADENOMATOUS
POLYPOSIS - CASE REPORT**

Monografia apresentada ao Hospital Universitário Cassiano Antônio Moraes da Universidade Federal do Espírito Santo – UFES, como requisito parcial para obtenção do título de Residência Médica em Gastroenterologia.

Aprovada em _____ de _____ de _____

BANCA EXAMINADORA

Orientador: Prof. Dra Maria da Penha Zago Gomes
Universidade Federal do Espírito Santo - UFES

Dra Juliana Fracalossi Schramm
Universidade Federal do Espírito Santo - UFES

Dra Thaisa de Moraes Ribeiro Espírito Santo
Universidade Federal do Espírito Santo – UFES

RESUMO

A síndrome de Gardner é uma doença rara, autossômica dominante, associada à mutação do gene *Adenomatous polyposis coli* (APC), caracterizada por polipose colônica com histopatologia compatível com adenoma, associada a tumores mesenquimais, como do tipo desmoide, osteomas e alterações dentárias. As manifestações extraintestinais podem ser os primeiros achados, sendo importante o conhecimento e divulgação do quadro clínico, permitindo diagnóstico precoce, manejo adequado e investigação familiar. O objetivo deste relato de caso é descrever o caso clínico de polipose adenomatosa familiar, com variante compatível com Síndrome de Gardner, em paciente com manifestações extraintestinais com tumor desmoide, dentes supraméricos e osteomas, em acompanhamento na Unidade de Gastroenterologia e Hepatologia do Hospital Universitário Cassiano Antônio Moraes, da Universidade Federal do Espírito Santo, além de revisão de literatura nas bases de dados do *Pubmed*, para alertar a comunidade de atenção à saúde, principalmente médicos, sobre o fenótipo apresentado na Síndrome de Gardner, possibilitando o diagnóstico precoce.

Palavras chave: Síndrome de Gardner, Polipose Adenomatosa Familiar, desmóide, osteoma, relato de caso.

ABSTRACT

Gardner's syndrome is a rare, autosomal dominant disease associated with the mutation of the *Adenomatous polyposis coli* (APC) gene, characterized by colonic polyposis with a histopathology compatible with adenoma, associated with mesenchymal tumor, such as desmoid type, osteomas and dental alterations. Extraintestinal manifestations may be the first findings, being important knowledge and disclosure of the clinical condition, allowing early diagnosis, adequate management and family investigation. This case report aims to describe the clinical case of familial adenomatous polyposis with a variant compatible with Gardner's Syndrome, in a patient with extra intestinal manifestations with desmoid tumor, supernumerary teeth and osteomas, ongoing at the unit of Gastroenterology and Hepatology of the University Hospital Cassiano Antônio Moraes, Federal University of Espírito Santo, in addition to a literature review in the *Pubmed databases* to alert the health care community, especially doctors, about the phenotype presented in Gardner's Syndrome, enabling early diagnosis.

Keywords: Gardner Syndrome, familial adenomatous polyposis, desmoid, osteoma, case report.

LISTA DE ABREVIATURAS

APC	<i>Adenomatous polyposis coli</i>
CCR	Carcinoma Colorretal
MUTYH	<i>MutY DNA glycosylase</i>
OMIM	<i>Online Mendelian Inheritance in Man</i>
PAF	Polipose Adenomatosa Familiar

SUMÁRIO

1.	INTRODUÇÃO.....	08
2.	OBJETIVO.....	12
3.	JUSTIFICATIVA.....	13
4.	METODOLOGIA.....	14
5.	ARTIGO PARA PUBLICAÇÃO.....	15
6.	CONCLUSÃO.....	23

1. INTRODUÇÃO

As Síndromes polipoides adenomatosas hereditárias compreendem diversas entidades, sendo a mais conhecida a Polipose Adenomatosa Familiar (PAF), dentre outras como a Síndrome da agenesia dentária familiar, Síndrome de Bloom e Síndrome MUTYH¹.

A PAF (Online Mendelian Inheritance in Man - OMIM: #175100) é uma doença autossômica dominante caracterizada por múltiplos pólipos colorretais e lesões extraintestinais envolvendo vários órgãos², tem prevalência 2,29 a 3,2 a cada 100.000 pessoas⁵ e, é decorrente da mutação no gene supressor tumoral *Adenomatous polyposis coli* (APC), localizado no braço longo do cromossomo 5 (5q21-q22)³, considerado o gatilho inicial da carcinogênese no trato gastrointestinal. A maioria dos casos é decorrente de herança familiar, porém em um terço ocorre mutação “*de novo*”³. O local da mutação no gene APC determina o fenótipo da doença, que são: PAF atenuada, Síndrome de Turcot e Síndrome de Gardner.

A PAF clássica é definida como mais de 100 pólipos adenomatosos, a PAF atenuada apresenta mais de 20 pólipos adenomatosos porém menos de 100 e a Síndrome de Turcot é caracterizada por polipose adenomatosa intestinal e tumores de sistema nervoso central (meduloblastoma e glioblastoma).

A Síndrome de Gardner foi descrita pela primeira vez na década de 1950 por Gardner e Plenk⁴ e afeta igualmente homens e mulheres, sendo classicamente caracterizada pela tríade de polipose colônica, múltiplos osteomas e tumores mesenquimais⁶.

O principal aspecto da PAF e suas variantes é o desenvolvimento de pólipos adenomatosos no cólon e reto que invariavelmente progredirão para Carcinoma Colorretal (CCR) por volta da quarta década de vida, o que determina a necessidade do reconhecimento precoce desta doença.²

A formação dos pólipos geralmente se inicia na puberdade, o que torna incomuns sintomas na infância e adolescência. Os pacientes podem apresentar anemia, hematoquezia, dor abdominal, diarreia, massa abdominal e perda ponderal³ ou manifestações extraintestinais, que podem preceder em até 10 anos o diagnóstico, como anormalidades dentárias, tumores do tipo desmoide e osteomas⁶.

O duodeno é o segundo local mais comum de adenomas, que ocorrem em 30 a 70% dos pacientes e localizam-se principalmente na segunda e terceira porção duodenal². A gravidade deste acometimento e a frequência da realização de endoscopia digestiva alta é definida pela Classificação de Spigelman (Página 17, Figure 1), que tem cinco estágios e é baseada em um sistema de pontuação atribuído a cada uma das seguintes variantes: tamanho, histologia e grau de displasia dos pólipos³, sendo que quanto maior o estágio, maior o risco de progredir para câncer duodenal². O acometimento gástrico é marcado pela presença de pólipos de glândulas fúndicas, que se desenvolvem em até 90% dos pacientes³.

As manifestações extraintestinais mais frequentes são lesões cutâneas, de tecido conjuntivo, ósseas, alterações dentárias e do epitélio pigmentar retiniano, além de transtornos de tireoide e fígado.

A hipertrofia do epitélio pigmentar da retina pode estar presente ao nascimento e ser a primeira manifestação extraintestinal da PAF, é descrita como ao menos uma lesão pigmentada na retina e tem prevalência de 90% nos pacientes com PAF².

O envolvimento ósseo é representado pelos osteomas, encontrados em 65 a 80% dos pacientes, cuja apresentação varia de discreto espessamento ósseo até grande massa em qualquer parte do esqueleto², mas ocorrem principalmente na mandíbula e maxila. As anormalidades dentárias vistas em até 70% dos pacientes incluem dentes impactados, odontomas, dentes supranuméricos, entre outros².

O exame físico cuidadoso permite identificação de tumores benignos como cistos epidermóides, presentes em 50 a 65% dos pacientes², além de tumores desmóides, que são tumores benignos com densa proliferação fibroblástica, com comportamento potencialmente agressivo e que afeta até 10% dos pacientes^{3,7}. Geralmente se desenvolvem na cabeça, pescoço ou extremidades, além de cicatrizes cirúrgicas, cavidade abdominal e retroperitônio⁶ e podem levar à compressão do trato gastrointestinal ou urinário, estruturas nervosas ou vasculares³.

Em relação às manifestações tireoideanas e hepática, há aumento da incidência de tumor papilífero e hepatoblastoma, respectivamente, este último mais comum nos primeiros 3 anos de vida².

O diagnóstico da Síndrome de Gardner baseia-se no achado de polipose à colonoscopia com identificação histológica de adenomas, associado a achados clínicos e história familiar positiva³. Sempre que disponível o teste genético deve ser realizado, pois facilita o rastreamento da mutação identificada nos familiares, além de poder prever as manifestações extraintestinais⁷. Em pacientes com fenótipo de PAF, porém sem identificação de mutação do gene APC, devem ser testados para mutação do gene MYH (Polipose MUTYH)².

Na presença de história familiar positiva, independente do teste genético, o rastreio de pólipos colorretais deve iniciar aos 10 a 12 anos de idade com retossigmoidoscopia e, caso identificados pólipos, prosseguir com colonoscopia para avaliar a intensidade da polipose. Nos pacientes com polipose a colonoscopia deve ser feita anualmente até a realização da colectomia².

Para o rastreamento de demais acometimentos, a endoscopia digestiva alta deve ser realizada entre 20 a 25 anos ou antes se apresentar sintomas, e após com frequência definida de acordo com a classificação de Spilgeman (Página 17, Figure 1); a ultrassonografia de tireoide deve ser anual a partir dos 15 a 20 anos². Exames de imagem para avaliação de tumores desmóides estão indicados se massa palpável ou sinais sugestivos de obstrução intestinal e o rastreamento de hepatoblastoma com alfafetoproteína e ultrassonografia de abdome a cada 6 meses até os 10 a 15 anos de idade não é consenso, mas é indicado se história familiar positiva para hepatoblastoma e teste genético positivo².

Para a prevenção do CCR, todos os pacientes com PAF, independente do subtipo, devem ser submetidos à colectomia profilática idealmente até os 25 anos⁶. As opções cirúrgicas são proctocolectomia com ileostomia definitiva, colectomia com anastomose íleo-retal, proctocolectomia com ou sem mucosectomia com anastomose de bolsa íleo-anal. A definição do tipo de cirurgia depende da quantidade de pólipos colônicos e retais, grau de displasia e presença de CCR, além de comorbidades, estado nutricional, desenvolvimento educacional, intelectual e emocional e a confiabilidade do seguimento. No caso de cirurgia com preservação retal, está indicada avaliação endoscópica a cada 6 a 12 meses⁷.

Alguns estudos mostram benefícios do uso de antiinflamatórios não esteroidais como Sulindac e Celecoxibe para quimioprevenção com redução do número e tamanho dos pólipos, porém sem redução da taxa de transformação maligna^{6,7}.

O tratamento dos tumores desmoides é baseado no tamanho, sintomatologia e crescimento tumoral, e pode ser por meio de quimioterapia, radioterapia e cirurgia, porém este último com alta taxa de recorrência⁶.

O presente artigo relata o caso de uma mulher de 30 anos com Síndrome de Gardner, portadora com polipose colônica, tumores desmoides cervicais, osteomas em face e alterações odontológicas. Por se tratar de uma doença com risco de neoplasias, principalmente o CCR, é importante o reconhecimento precoce com orientações e manejo adequado.

2. OBJETIVO

O objetivo deste trabalho foi relatar um caso clínico de polipose adenomatosa familiar com variante compatível com Síndrome de Gardner de paciente em seguimento na Unidade do Sistema Digestivo do Hospital Universitário Cassiano Antônio Moraes, da Universidade Federal do Espírito Santo, além de revisão de literatura sobre o tema.

3. JUSTIFICATIVA

É importante conhecer a apresentação clínica, abordagem inicial, seguimento, orientações e proposta cirúrgica nos pacientes com polipose adenomatosa familiar e suas variantes. O diagnóstico proporciona manejo precoce de complicações possíveis como carcinoma colorretal, além do rastreamento familiar. É fundamental que o médico assistente, além de conhecer a doença, compartilhe o conhecimento através de publicações e produções científicas, facilitando o diagnóstico de casos semelhantes. Desta forma, o caso relatado, será encaminhado para publicação em revista indexada.

4. METODOLOGIA

Foi realizada coleta de dados por revisão de prontuário.

O projeto foi submetido ao comitê de ética do Centro Biomédico da Universidade Federal do Espírito Santo vinculado à Comissão Nacional de Ética em Pesquisa – CONEP e aprovada pela Plataforma Brasil (Número do parecer consubstanciado do CEP 4.002.507 – Vitória, 01 de Maio de 2020)

O paciente foi informado do estudo e assinou um termo de consentimento por escrito.

Concomitantemente procedeu-se a uma revisão bibliográfica do tema, pesquisando nas bases de dados do PubMed os temas : Síndrome de Gardner e Polipose Adenomatosa Familiar e seleção dos trabalhos mais relevantes dos últimos 20 anos.

5. ARTIGO PARA PUBLICAÇÃO

Type of article: Case Report

Title of the Article: Gardner's Syndrome: a variant of Familial Adenomatous Polyposis - Case Report

Authors: Ludmilla Ventura Lirio¹, Maria Carmen Lopes Ferreira Silva Santos², Juliana Fracalossi Schramm¹, Thaisa de Moraes Ribeiro Espirito Santo¹, Layni Storch¹, Rovena Campana Tardin¹, Paula Morette de Oliveira¹, Mateus Andre Rueda-Dantas¹, Mariana Brasileiro Vieira Puppo¹, Lucas Zouain Figueredo¹, Danielle Cristina Filgueira Alves Batista¹, Kethleen Gomes Wandekoken¹, Caroline Alcure Pinto¹, Thiago Torezani¹, Maria da Penha Zago-Gomes^{1*}

¹Gastroenterology and Hepatology Service. Cassiano Antônio de Moraes University Hospital. Federal University of Espirito Santo. Brazil.

² Pathology Service. Cassiano Antônio de Moraes University Hospital. Federal University of Espirito Santo. Brazil.

Summary

Gardner's syndrome is a rare, autosomal dominant disease associated with the mutation of the *Adenomatous polyposis coli* (APC) gene, characterized by colonic polyposis with a histopathology compatible with adenoma, associated with mesenchymal tumor, such as desmoid type, osteomas and dental alterations. Extraintestinal manifestations may be the first findings, being important knowledge and disclosure of the clinical condition, allowing early diagnosis, adequate management and family investigation. This case report aims to describe the clinical case of familial adenomatous polyposis with a variant compatible with Gardner's Syndrome, in a patient with extra intestinal manifestations with desmoid tumor, supernumerary teeth and osteomas, ongoing at the unit of Gastroenterology and Hepatology of the University Hospital Cassiano Antônio Moraes, Federal University of Espírito Santo, in addition to a literature review in the *Pubmed databases* to alert the health care community, especially doctors, about the phenotype presented in Gardner's Syndrome, enabling early diagnosis.

Keywords: Gardner Syndrome, familial adenomatous polyposis, desmoid, osteoma, case report.

Introduction

Gardner's Syndrome is a variant of Familial Adenomatous Polyposis (FAP), described in 1953 by Gardner and Plenk¹. The prevalence of Gardner's Syndrome cannot be separated from FAP and general prevalence is 2.29 to 3.2 per 100.000 people in the world². It has autosomal dominant inheritance and is characterized by colonic polyposis (more than 100 colon polyps), multiple osteomas and mesenchymal tumors. It relates to the mutation in the *Adenomatous polyposis coli* (APC) tumor suppressor gene, located on the long arm of chromosome 5 (5q21-q22), the mutation site of which determines the phenotype of the disease³. Most cases are due to family inheritance, but in one third of cases there is "de novo" mutation³. The formation of polyps begins at puberty, but the diagnosis usually occurs in the third decade of life and almost 100% will develop colorectal cancer by age 40⁴. Clinical findings include anemia, abdominal pain, diarrhea, abdominal mass, dental abnormalities and desmoid mesenchymal tumors³.

We present the case of a 30 years old woman with colonic polyposis, cervical desmoid tumors, face osteomas and dental modifications. This case report was approved by the Research Ethics Committee with the ruling number 4.002.507.

Case report

Thirty years old woman, single, childless and without previous gastrointestinal symptoms. She was referred to the gastroenterology department after a colonoscopy, which identified colonic and rectal adenomatous polyposis. Examination was requested by a dental surgeon after finding supranumerary teeth during a routine orthodontic assessment.

She has a previous history of multiple exeresis of desmoid fibroids in the cervical region with local recurrences and report a family history of intestinal polyposis (mother and maternal uncles). During physical examination, was observed a hardened tumor in the frontal region and supranumeric teeth through oroscopy.

Based on the findings of the colonoscopy and physical examination, the hypothesis of Gardner's Syndrome was proposed and was oriented screening of siblings. She was referred to geneticist and her heredrogram is compatible with autosomal dominant inheritance, phenotype 175100 in the Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM).

Skull tomography showed multiple dense bone lesions in the skull and jaw, consistent with osteomas (Image 1) and the presence of supranumerary dental components inside the maxillary bone; thyroid ultrasound without lesions and upper digestive endoscopy with sessile polyps in the gastric fundus and multiple sessile polyps in the second duodenal portion, measuring 2 to 4 mm, with histopathological analysis compatible with polyps of fundal glands and tubular adenomas with low-grade dysplasia, respectively, compatible with Stage II of the Spigelman Classification (Figure 1) .

Submitted to total colectomy with ileorectal anastomosis, with no complications. The surgical specimen, 81 cm long and 3.5 to 5 cm in diameter, had brown and pleated mucosa with multiple tiny polyps, the largest measuring 0.7 x 0.6 cm. Histopathological analysis showed large intestine with tubular adenomas with atypical low-grade epithelium (Image 2 and 3) and mesocolic fibromatosis and 50 lymph nodes with simple reactive state.

The patient maintains ambulatory follow-up, with periodic endoscopic evaluation of the remaining rectum, upper digestive endoscopy and thyroid ultrasound.

Figure 1. Spigelman Classification

	1 point	2 points	3 points
Number of polyps	< 4	5-20	>20
Polyp size	0-4 mm	5-10mm	>10mm
Histology	Tubular	Tubulovillous	Villous
Dysplasia	Low grade	Moderate grade	High grade

Stage 0: 0 points - Surveillance every 4 years; Stage I: 1-4 points - Surveillance every 2-3 years; Stage II: 5-6 points - Surveillance every 1-3 years; Stage III: 7-8 points - Surveillance every 6-12 months; Stage IV: 9-12 points - Surveillance every 3-6 months and surgery evaluation. (The American Society of Colon and Rectal Surgeons. The American Society of Colon and Rectal Surgeons Clinical Practice Guidelines for the Management of Inherited Polyposis Syndromes. Dis Colon Rectum 2017 Sep;60(9):881-894.)

Discussion

Gardner's syndrome is a multisystemic disease and the diagnosis usually occurs at the age of 30⁵. Polyp formation begins at puberty, and, in addition to colonic involvement, gastrointestinal manifestations include gastric polyps of the fundic glands and adenomatous polyps of the duodenum and periampullar region⁵. Spigelman Classification (Figure 1) is used for duodenal polyps and is based on the number, size, histology and degree of dysplasia of polyps and defines the interval of performing upper digestive endoscopy for follow-up and the need for intervention. Gastrointestinal symptoms are nonspecific and may include constipation or diarrhea, abdominal pain, palpable abdominal masses and weight loss³.

In general, bone abnormalities and skin manifestations appear 10 years before polyposis. Osteomas occur in half of the patients and are located mainly in the skull, predominantly the jaw and maxilla, and is often the reason for dental consultation. The most common skin lesions are desmoid cysts, sebaceous cysts, fibroids and lipomas⁵.

Desmoid tumors occur in up to 7.5 -10% of patients and are benign lesions, but their progressive growth can lead to compression of gastrointestinal and urinary tract structures or nervous and vascular structures. There is possibly the development in the mesentery, retroperitoneum, abdominal wall or places of previous surgical approach³. Treatment is based on the size, symptoms and behavior of tumor growth. Treatment can be chemotherapy, radiotherapy and surgery, with up to 80% recurrence⁵.

Other manifestations include hypertrophy of the pigmented epithelium of the retina present in 90% of patients with FAP and characterized by hyperpigmented oval areas at the fundoscopic examination and dental changes, such as supranumerary teeth, odontomas and impacted teeth, observed in 70% of patients⁵.

Colorectal Carcinoma (CRC) occurs in almost 100% of patients who have not undergone prophylactic colectomy until age 40. The second most common cause of death in this patients, after CCR, is duodenal/periampullary carcinoma, occurring in approximately 5-6% of the patients. Other neoplasms are pancreatic adenocarcinoma (2%), papillary thyroid cancer (2%), gastric adenocarcinoma (0.5%) and hepatoblastoma in children younger than five (1.6%)³.

The diagnosis of Gardner's syndrome is based on the colonoscopy finding of colonic polyposis, in addition to clinical findings and positive family history³. Whenever possible, the clinical diagnosis should be confirmed by genetic testing. After the diagnosis of Gardner's Syndrome, as well as other variants of FAP, patients should follow up with an annual colonoscopy, upper digestive endoscopy between ages 20 to 25 and afterwards with a frequency established according to the Spigelman Classification⁵ and annual thyroid ultrasound starting between age 15 and 20⁶. Desmoid tumors should be investigated with imaging tests, if palpable mass or symptoms occur⁶.

For the prevention of CRC, for all patients with FAP, regardless of subtype, prophylactic colectomy is indicated, usually between age 15 and 25. Surgical options are colectomy with ileorectal anastomosis, total proctocolectomy with ileostomy and proctocolectomy with or without mucosectomy with ileal pouch anal anastomosis³. The definition of the type of surgery depends on the amount of colonic polyps, the amount of rectal polyps, the degree of dysplasia and the presence of CRC. In case of surgery with the remaining rectum, annual evaluation is indicated for removal of adenomas that may recur⁴.

For chemoprevention, studies show benefits with the use of nonsteroidal anti-inflammatory drugs, such as Sulindac and Celecoxib, aimed reduction in the number and size of polyps during the period of their administration⁵.

We present the case of a patient with the common age for FAP diagnosis, a phenotype compatible with Gardner's Syndrome, presenting desmoid tumors, osteomas and supranumerical teeth, with positive family inheritance, submitted to total colectomy with ileorectal anastomosis, with annual monitoring with rectoscopy and thyroid ultrasound and upper digestive endoscopy every 1 to 3 years, as defined by the Spigelman Classification.

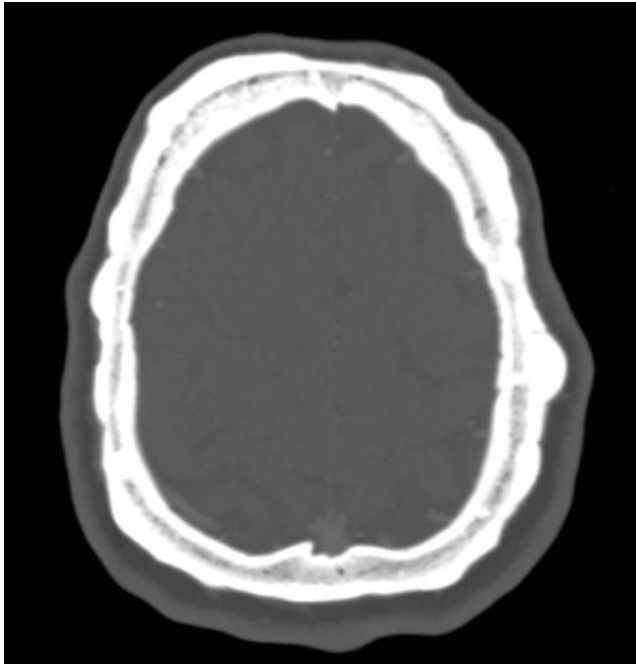


Image 1- Dense bone lesions scattered through the skull cap compatible with osteomas

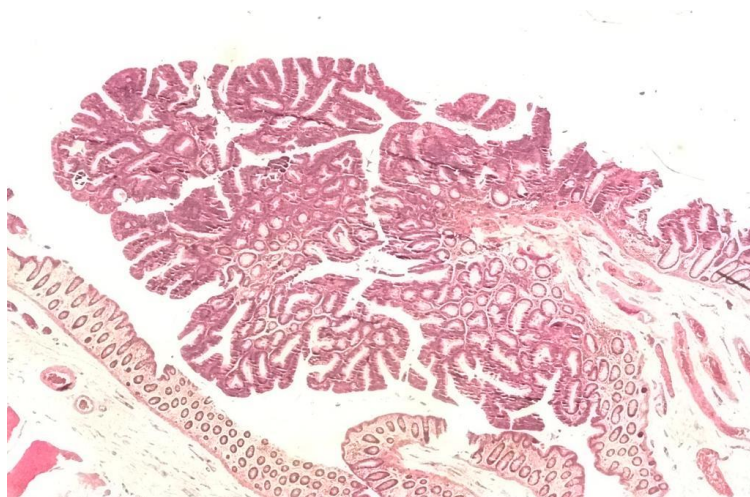


Image 2- Pediculated polyp protruding into large bowel lumen – adenomatous polyp. H&E; 20X

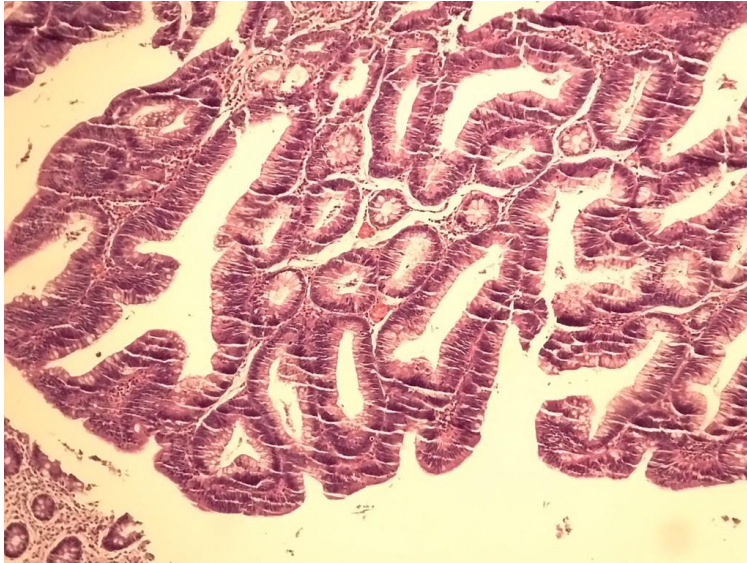


Image 3- Adenomatous polyp with low grade epithelial dysplasia and tubular pattern– H&E; 100X

References

1. Seehra J, Patel S, Bryant C. Gardner's Syndrome revisited: a clinical case and overview of the literature. *J Orthod* 2016 Mar;43(1):59-64.
2. Uptodate [homepage na internet]. Gardner Syndrome. [acesso em 12 mar 2020]. Disponível em : www.uptodate.com
3. Half E, Bercovich D, Rozen P. Familial adenomatous polyposis. *Orphanet J Rare Dis*. 2009 Oct12;4:22.
4. The American Society of Colon and Rectal Surgeons. The American Society of Colon and Rectal Surgeons Clinical Practice Guidelines for the Management of Inherited Polyposis Syndromes. *Dis Colon Rectum* 2017 Sep;60(9):881-894.
5. Fotiadis C, Tsekouras D-K, Antonakis P, Sfininiadakis J, Genetzakis M, Zografos G-C. Gardner's syndrome: A Case Report and Review of Literature. *World J Gastroenterol* 2005 Sep14;11(34): 5408-5411.
6. Dinarvand P, Davaro EP, Doan JV, Ising ME, Evans NR, Phillips NJ, et al. Familial Adenomatous Polyposis Syndrome – An Uptade and Review of

Extraintestinal Manifestations. Arch Pathol Lab Med 2019 Nov;143(11): 1382-1398.

6. CONCLUSÃO

O caso relatado descreve de uma condição rara, com alto impacto na vida da paciente acometida e seus familiares, visto o risco de desenvolvimento de carcinoma colorretal e outras neoplasias. A paciente possui historia familiar positiva de polipose colônica, além das características típicas da Síndrome de Gardner com polipose colônica do tipo adenomatosa, tumor desmóide, osteomas, dentes supranuméricos e adenomas duodenais e, assintomática do ponto de vista gastrointestinal, o que é habitualmente encontrado. Para profilaxia de CCR da paciente foi optada pela colectomia total com anastomose ileorretal devido ao baixo número de pólipos em reto com seguimento endoscópico anual do reto remanescente, além de endoscopia digestiva alta a cada 1 a 3 anos e ultrassonografia anual de tireóide.

TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO

Estas informações estão sendo fornecidas para sua participação voluntária no estudo denominado “Síndrome de Gardner : Uma variante da Polipose Adenomatosa Familiar – Relato de Caso”.

Objetivo do estudo

Este trabalho propõe-se descrever caso clínico de polipose adenomatosa familiar com variante compatível com Síndrome de Gardner, em paciente em seguimento no serviço de gastroenterologia e hepatologia do Hospital Universitário Cassiano Antônio Moraes, da Universidade Federal do Espírito Santo. Os dados serão obtidos nos registros de prontuário do referido hospital.

Procedimentos

Após identificado a evolução rápida do seu quadro clínico, você será informado do trabalho e solicitado a assinatura do Termo de consentimento Livre e Esclarecido. Posteriormente seus dados de exames laboratoriais, de imagem e evolução serão registrados e analisados e será escrito o caso clínico, com o objetivo de publicação em revista especializada em Medicina. Caso não aceite participar da pesquisa, você também terá todos os seus direitos garantidos e não haverá qualquer perda no seu atendimento. Não haverá exames adicionais a serem realizados para a realização do trabalho. Não haverá identificação pessoal no trabalho.

Os responsáveis por este estudo são: Dra. Maria da Penha Zago Gomes, CRM 2724/ES e Dra Ludmilla Ventura Lirio, CRM 13659/ES

Eu, _____ declaro que, após ter lido e entendido as explicações acima, fui suficientemente informado(a) pelo Dr(a) _____ e concordo em me submeter à pesquisa “Síndrome de Gardner : Uma variante da Polipose Adenomatosa Familiar – Relato de Caso”. Ficaram claros para mim quais são os propósitos do estudo, os procedimentos a serem realizados, as garantias de confidencialidade e de esclarecimentos permanentes. Ficou claro também que minha participação é isenta de despesas e que tenho garantia do acesso a tratamento hospitalar quando necessário.

Este trabalho foi aprovado pelo CEP-HUCAM, cujo endereço é Av. Mal. Campos, 1355 - Santa Cecília, Vitória - ES, 29043-260, telefone: (27) 3335-7326, E-mail: cepucam@gmail.com. Em caso de dúvida, pode ser procurado para saber sobre Ética em Pesquisa.

Concordo voluntariamente em participar deste estudo e poderei retirar o meu consentimento a qualquer momento, antes ou durante o estudo, sem penalidades, prejuízo ou perda de qualquer benefício que eu possa ter adquirido no meu atendimento neste Serviço.

Assinatura do doente e identificação

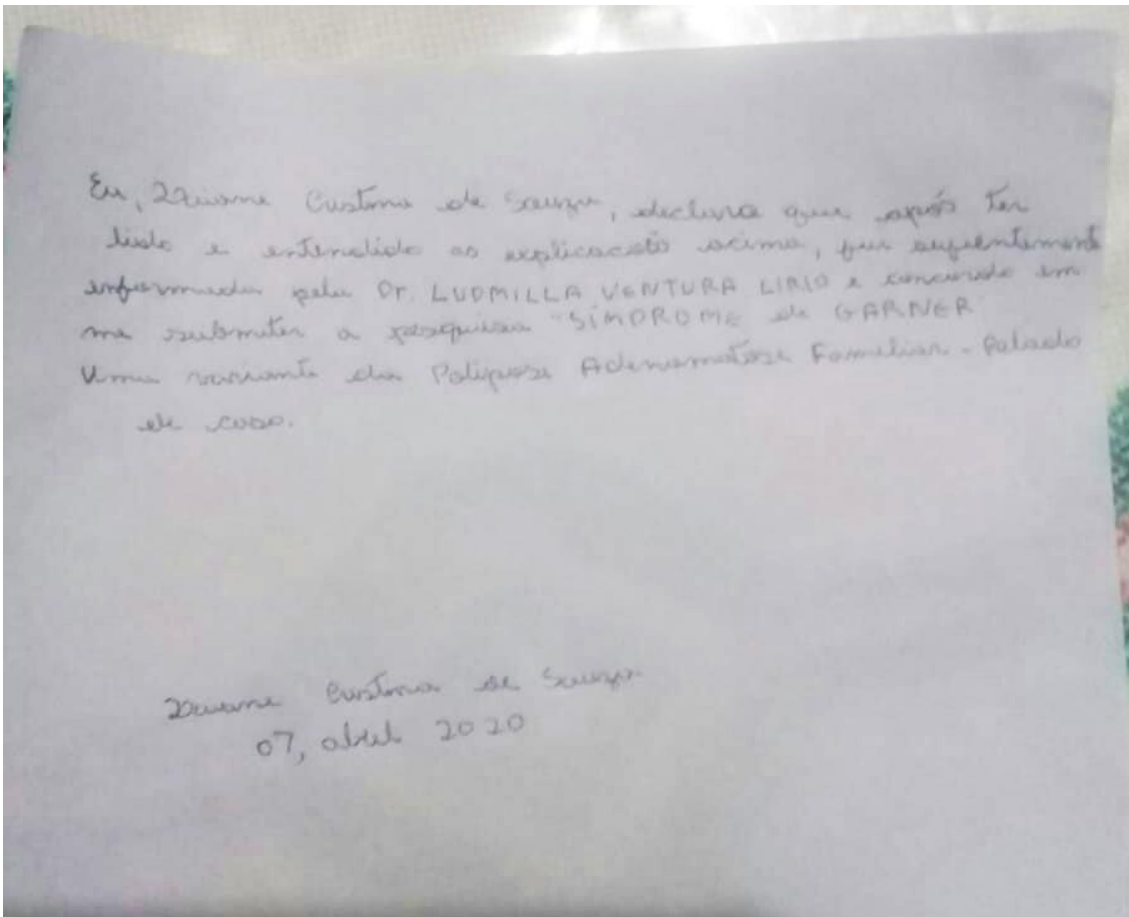
Assinatura de testemunha e identificação

Assinatura e carimbo do profissional
que prestou as informações

Local e data do documento.

Nota: Formulário em duas vias, cabendo uma ao paciente e permanecendo a outra anexada aos arquivos médicos do doente (protocolo da pesquisa).

Devido às medidas de isolamento social decorrentes da pandemia por Coronavírus, o TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO acima foi enviado a paciente, e a mesma transcreveu o trecho sobre a concordância em participar da pesquisa descrita. Encaminho o termo enviado a paciente e esclarecido por mim (Ludmilla Ventura Lirio), e abaixo o registro fotográfico do trecho transcrito pela mesma. O documento físico do termo será entregue posteriormente à paciente, após término de medidas de isolamento social.



Eu, Deivane Custosa de Souza, declaro que após ter lido e entendido as explicações acima, fui devidamente informada pela DR. LUDMILLA VENTURA LIRIO e concordei em me submeter a pesquisa "SÍNDROME de GARNER - Uma variante da Polipose Adenomatosa Familiar - Falado de caso.

Deivane Custosa de Souza
07, abril 2020

REFERÊNCIAS

1. Itzkowitz SH, Potack J. Pólipos Colônicos e Síndromes Polipoides. In: Feldman M, Friedman LS, Brandt LJ. Tratado Gastrointestinal e Doença do Fígado – Fisiopatologia/Diagnóstico/Tratamento. 9.ed.trad. Rio de Janeiro: Elsevier; 2014. Volume 2,p. 2218-2227.
2. Dinarvand P, Davaro EP, Doan JV, Ising ME, Evans NR, Phillips NJ, et al. Familial Adenomatous Polyposis Syndrome – An Uptade and Review of Extraintestinal Manifestations. Arch Pathol Lab Med 2019 Nov;143(11): 1382-1398.
3. Half E, Bercovich D, Rozen P. Familial adenomatous polyposis. Orphanet J Rare Dis. 2009 Oct12;4:22
4. Seehra J, Patel S, Bryant C. Gardner's Syndrome revisited: a clinical case and overview of the literature. J Orthod 2016 Mar;43(1):59-64.
5. Uptodate [homepage na internet]. Gardner Syndrome. [acesso em 12 mar 2020]. Disponível em : www.uptodate.com
6. Fotiadis C, Tsekouras D-K, Antonakis P, Sfininiadakis J, Genetzakis M, Zografos G-C. Gardner's syndrome: A Case Report and Review of Literature. World J Gastroenterol 2005 Sep14;11(34): 5408-5411.
7. The American Society of Colon and Rectal Surgeons. The American Society of Colon and Rectal Surgeons Clinical Practice Guidelines for the Management of Inherited Polyposis Syndromes. Dis Colon Rectum 2017 Sep;60(9):881-894.