

**Instituto Português
de Oncologia
de Francisco Gentil**

**Guia para
doentes
e familiares**

**Polipose
Adenomatosa
Familiar**

Lisboa, 1995

**INSTITUTO PORTUGUÊS DE ONCOLOGIA
DE FRANCISCO GENTIL
POLIPOSE ADENOMATOSA FAMILIAR
GUIA PARA DOENTES E FAMILIARES**

ÍNDICE

Introdução	1
O que são pólipos?	2
O que é a Polipose Adenomatosa Familiar do Cólon?	2
O que é o tubo digestivo?	3
Como é que se transmite hereditariamente a PAF-C?	4
Um teste sanguíneo prometedora para o diagnóstico de PAF-C	4
Exemplo de uma árvore genealógica de uma família afectada pela PAF-C	5
Porque é importante fazer um diagnóstico precoce de PAF-C?	6
Quais são os sintomas de PAF-C?	6
Como é que se diagnostica a PAF-C?	7
Recomendações para os exames das pessoas em risco	8
Qual o tratamento?	9
O que é uma ileostomia?	9
Função sexual após a cirurgia	10
Cuidados após a cirurgia	11
Recomendações para o acompanhamento após a cirurgia de pessoas com PAF-C .	11
Associações de suporte para indivíduos e para famílias	12
Glossário	16

INTRODUÇÃO

Esta brochura destina-se a indivíduos com Polipose Adenomatosa Familiar do Cólon (**PAF-C**) e seus familiares. A informação aqui fornecida tem por objetivo complementar, e não substituir, o debate e esclarecimentos com os médicos, assistentes sociais, enfermeiros e restantes técnicos de saúde pertencentes à equipa da Consulta de Risco Familiar em Gastreenterologia inserida na Unidade de Gastreenterologia do IPOFG (Director: Dr. Francisco Costa Mira). Recomenda-se a sua leitura completa pela ordem das respectivas secções, pois a informação contida em cada uma delas depende do que foi escrito nas precedentes. Ao longo do texto surgem palavras ou expressões que podem não ser do conhecimento geral. Estas estão assinaladas e reunidas no glossário juntamente com os respectivos significados. Aí encontrará também outros termos que se usam quando se fala de PAF-C.

Desejamos que assim se reforce a consciência dos doentes portadores de PAF-C de que têm necessidade de se submeter a exames médicos completos periodicamente.

Por outro lado, é talvez ainda mais importante sublinhar que os familiares **em risco** de desenvolver esta condição devem ser incluídos num programa de rastreio que comece no início da adolescência.

Na elaboração desta brochura, seguiu-se de perto o modelo preparado por membros do Registo e Clínica de Poliposes do Hospital Johns Hopkins de Baltimore, EUA, cujos nomes estão assinalados no final.

O QUE SÃO PÓLIPOS?

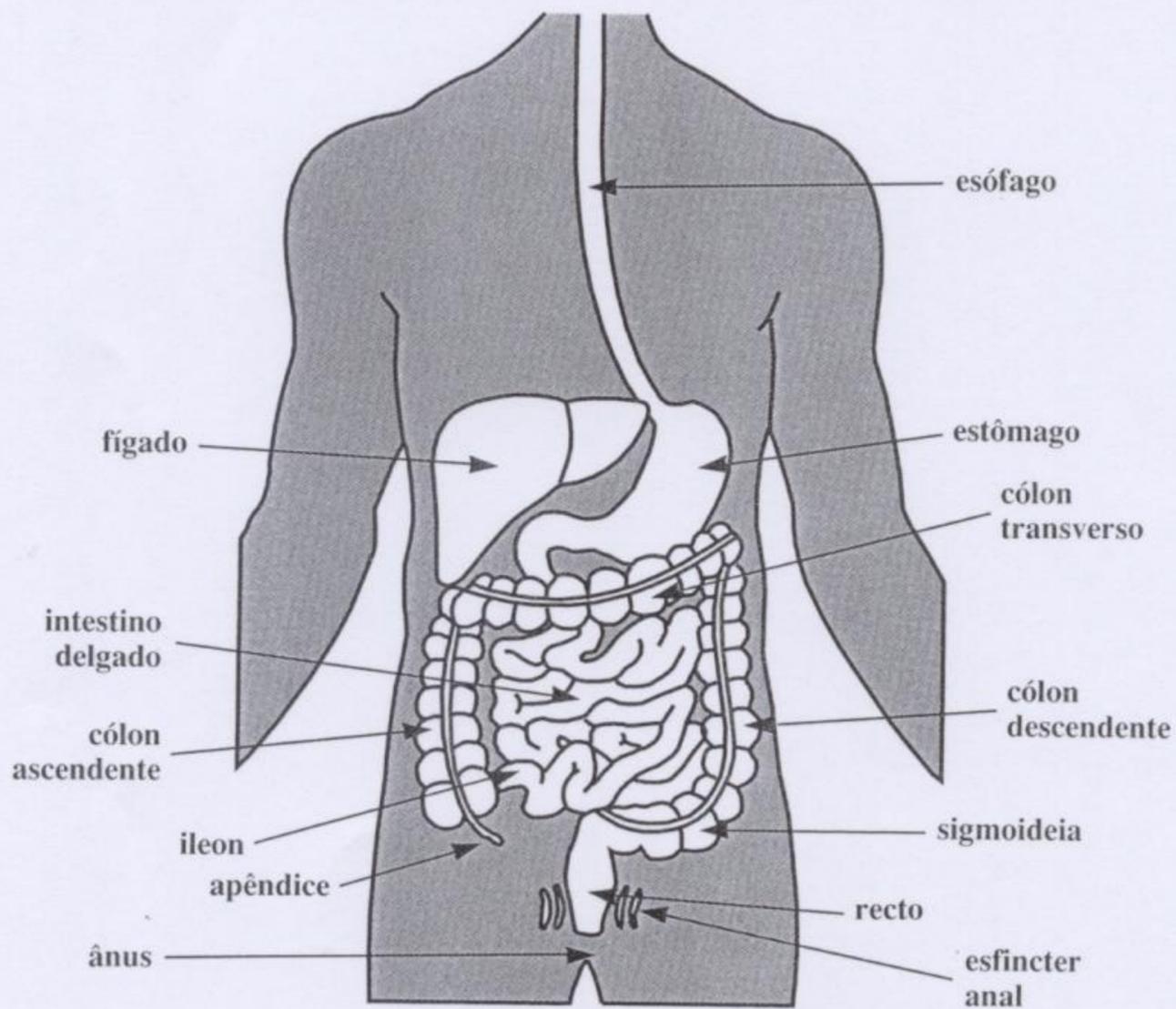
Os pólipos resultam de um crescimento anormal da mucosa do **cólon** e apresentam-se como uma elevação da mucosa que assume a forma de «cogumelo». Podem desenvolver-se em todo o tubo digestivo, mas na grande maioria dos casos é no cólon que se observam. São observados também, menos vulgarmente, no estômago e intestino delgado. O seu tamanho é variável, desde 1 milímetro até 2 ou 3 cm. Por vezes assumem tais dimensões que podem obstruir o intestino. Alguns pólipos formam-se devido a predisposições hereditárias. No entanto, de uma forma geral, surgem espontaneamente por motivos diversos, e designam-se por « esporádicos ».

O QUE É A POLIPOSE ADENOMATOSA FAMILIAR DO CÓLON?

A PAF-C é uma doença **hereditária** (genética) que afecta o tubo digestivo na qual existe uma predisposição para desenvolver pólipos que é transmitida de pais para filhos. Indivíduos com esta condição desenvolvem, quando são adolescentes ou adultos jovens, centenas a milhares de pólipos em todo o cólon. O maior perigo nesta doença é que os pólipos sofrem uma transformação cancerosa. Outros nomes para esta condição são Polipose Hereditária do Cólon, Polipose Familiar e **Síndrome** de Gardner.

O QUE É O TUBO DIGESTIVO?

O tubo digestivo é um órgão que, como o nome indica, tem uma forma tubular, oca, que começa na boca e termina no **ânus**. Está dividido em várias partes: esófago, estômago, intestino delgado e cólon (intestino grosso). O seu comprimento total é de cerca de 8 metros, dos quais os últimos 1,5 m a 2 metros correspondem ao cólon. Na porção terminal do cólon está localizado o recto, que tem geralmente um comprimento de 12 a 15 cm. Após a digestão dos alimentos no estômago, os resíduos sólidos são empurrados pelos **movimentos peristálticos** do intestino através do cólon e recto para o ânus, para serem evacuados.



COMO É QUE SE TRANSMITE HEREDITARIAMENTE A PAF-C ?

Os doentes com PAF-C tem 50% de hipóteses de transmitir a doença aos seus filhos. Esta transmissão ocorre mesmo que a pessoa afectada tenha sido submetida à remoção preventiva do seu cólon. As crianças que não herdaram esta condição não a podem transmitir aos seus descendentes.

Quando a doença é detectada pela primeira vez numa família, diz-se que se encontrou uma **mutação**. Na verdade, em cerca de um terço dos novos casos de PAF-C, não existem sinais de doença em qualquer dos familiares da geração anterior à do indivíduo afectado. Contudo, nestes casos, a PAF-C pode também ser transmitida aos filhos.

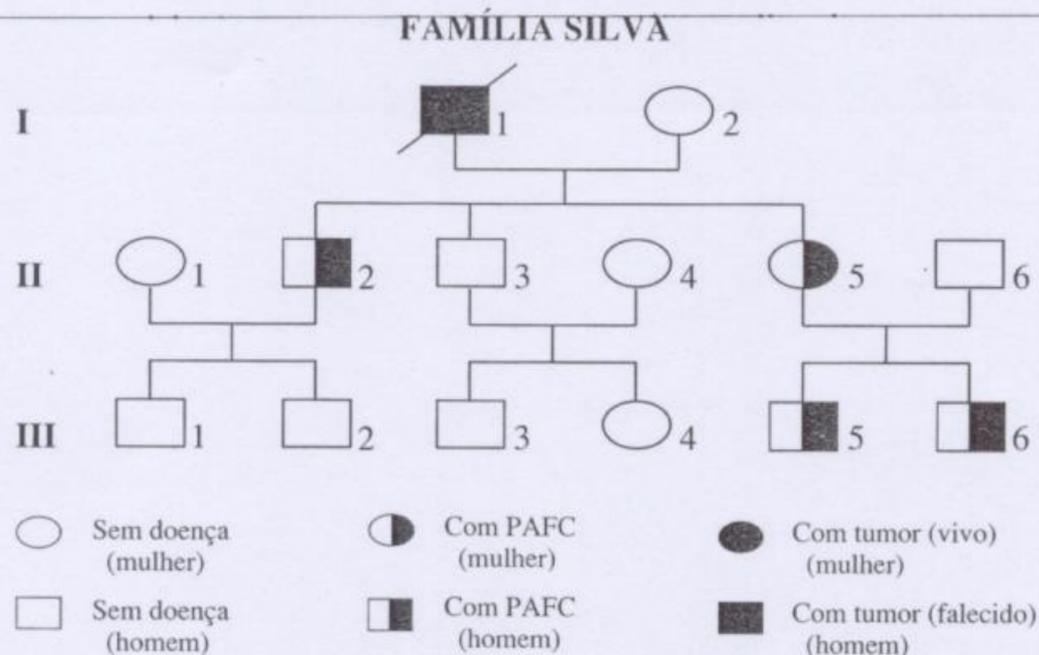
Já é possível, actualmente, dispôr de aconselhamento genético (que pode obter na Consulta de Risco Familiar do IPOFG), o que permite a detecção precoce da doença e um melhor contrôle no seu estado inicial, sendo recomendável para os doentes com PAF-C que planeiam ter filhos. Tal aconselhamento deve ser obtido antes da gravidez. Também se recomenda que famílias com PAF-C contactem com um serviço de registo e clínica de poliposes para esclarecimentos e para obterem ajuda na identificação de membros da família que possam estar em risco.

UM TESTE SANGUÍNEO PROMETEDOR PARA O DIAGNÓSTICO DE PAF-C

Recentemente, duas equipas de cientistas (na Universidade de Johns Hopkins, Baltimore, e na Universidade de Salt Lake City, Utah, EUA) descobriram o gene que causa a PAF-C (que se localiza no **cromossoma 5**). Este gene recebeu o nome de gene APC (abreviatura de *Adenomatous Polyposis Coli*). A descoberta do gene APC significa que, através de uma simples colheita de sangue, é possível determinar se o filho de um portador da PAF-C, tem ou não um gene APC anormal, e se irá ou não desenvolver a doença. Os resultados deste teste, no caso de se confirmar o seu valor, irão influenciar profundamente o programa de vigilância dos indivíduos que se encontram em risco de desenvolver a PAF-C. Por exemplo, se o teste mostrar que uma pessoa:

- não tem um gene APC anormal, os seus exames ao intestino poderão ser mais espaçados e talvez mesmo, pura e simplesmente abandonados.
- tem um gene APC anormal, então o médico deverá estar mais atento e programar exames anuais ao cólon para que a doença seja detectada o mais cedo possível.

EXEMPLO DE UMA ÁRVORE GENEALÓGICA DE UMA FAMÍLIA AFECTADA PELA PAF-C



I.1 – Jorge Silva
I.2 – Susana Guedes

II.1 – Fátima Correia
II.2 – Jorge Guedes Silva
II.3 – Carlos Guedes Silva
II.4 – Glória Duarte
II.5 – Carolina Guedes Silva
II.6 – Guilherme Oliveira

III.1 – João Correia Guedes Silva
III.2 – Raul Correia Guedes Silva
III.3 – Paulo Duarte Guedes Silva
III.4 – Rita Duarte Guedes Silva
III.5 – José Guedes Silva Oliveira
III.6 – Rui Guedes Silva Oliveira

Jorge Silva faleceu com um tumor nos intestinos. A sua mulher, Susana Guedes, é saudável. Tiveram três filhos, Jorge, Carlos e Carolina. Todos os filhos apresentam um risco de 50% de serem portadores da doença. Até ao momento, só ao Jorge e à Carolina é que o diagnóstico de PAF-C foi inequivocamente demonstrado. Jorge Guedes Silva e a mulher Fátima Correia tiveram dois filhos. Embora em ambos os filhos o risco seja de 50%, ainda nenhum desenvolveu a doença.

Carlos e a mulher, Glória Duarte, tiveram duas crianças, um rapaz e uma rapariga. Dado que Carlos não está afectado não há risco de os filhos virem a herdar a PAF-C.

A Carolina e o marido, Guilherme Oliveira, também tiveram duas crianças. Ambos apresentam um risco de herdarem a PAF-C e ambos têm já um diagnóstico confirmado desta doença.

PORQUE É IMPORTANTE FAZER UM DIAGNÓSTICO PRECOCE DE PAF-C ?

Um diagnóstico de PAF-C quando obtido numa idade jovem é de grande importância, visto que, quanto mais cedo for detectada a doença mais cedo se inicia a prevenção do cancro. O rastreio regular deve começar no início da adolescência, porque quando a PAF-C é diagnosticada precocemente, o tratamento é quase sempre eficaz.

QUAIS SÃO OS SINTOMAS DE PAF-C ?

A maioria dos doentes desenvolve pólipos sem sintomas. No entanto, alguns dos sintomas a seguir descritos podem ocorrer:

1. Emissão de sangue vivo nas fezes.
2. Diarreia que não tem relação com o tipo de alimentos ou infecções.
3. Um longo período de «prisão de ventre».
4. Dor abdominal do tipo cólica na região do estômago.
5. Redução persistente do calibre das fezes.
6. Sensação frequente de dilatação do abdómen ou outra região dos intestinos.
7. Perda de peso.
8. Fadiga inexplicada ou falta persistente de energia.

Para além dos pólipos, a presença de anomalias noutras áreas do corpo pode dar pistas para a presença de PAF-C. Estas anomalias incluem: indurações ou massas nos ossos das pernas, crânio, maxilares, quistos da pele, dentes que não chegam a nascer quando devem, e manchas geralmente de tom escuro na retina dos olhos (só observáveis num exame oftalmológico específico).

Deve chamar-se a atenção que não é seguro para o indivíduo em risco *esperar passivamente o aparecimento de sintomas*. É fundamental que os pais ou encarregados de educação procurem assegurar uma vigilância médica regular aos seus filhos, a qual deve começar por volta dos 11 anos de idade mesmo que eles não tenham queixas.

COMO É QUE SE DIAGNOSTICA A PAF-C?

Os indivíduos que estão em risco de desenvolver a PAF-C devem ser submetidos a exames anuais ao cólon. Estão disponíveis vários testes para detectar a eventual presença de pólipos:

1. *Sigmoidoscopia flexível* é o método inicial para estudar o interior da parte final do cólon. Na sua execução utiliza-se um tubo oco, flexível e iluminado chamado sigmoidoscópio, que é introduzido pelo ânus. Durante a realização de uma sigmoidoscopia, pode introduzir-se, através do sigmoidoscópio, uma pinça de **biópsias** e assim recolher amostras de tecido para exame ao microscópio. A maioria dos doentes sente pouco ou nenhum desconforto durante a realização deste exame e, em nenhum caso, a realização de biópsias é dolorosa, uma vez que estas são realizadas em zona insensível.
2. *Colonoscopia* consiste na introdução pelo ânus, de um tubo, semelhante ao da sigmoidoscopia mas mais longo. Permite ao médico observar uma extensão muito maior do cólon em comparação com o sigmoidoscópio. É possível, igualmente, recolher biópsias para estudos de microscopia em todo o cólon. Em geral, administra-se um sedativo antes da realização do exame; muitas pessoas adormecem durante a realização do exame e sentem pouco, ou nenhum desconforto. Durante o exame, o médico tem necessidade de insuflar algum ar no cólon para obter melhores condições de observação. Ocasionalmente, o ar pode provocar o mesmo tipo de incómodo que a dor provocada por gases no intestino.
3. *Clister opaco* é um exame em que uma certa quantidade de líquido (bário), é introduzida no cólon sob a forma de clister. Este exame permite delinear o cólon através de imagens obtidas nos raios X. Se estiverem presentes pólipos no cólon, podem ser detectados com a realização do exame e ser observados nas chapas dos raios X. O exame provoca uma sensação em tudo semelhante a um vulgar clister, que é descrita como a sensação de distensão abdominal. Não deve ser realizado em grávidas porque os raios X são prejudiciais para o feto.

A realização destes exames implica a limpeza prévia do intestino para o que se deve proceder a uma preparação com laxantes. Na altura da marcação ser-lhe-ão entregues as devidas indicações.

RECOMENDAÇÕES PARA OS EXAMES DAS PESSOAS EM RISCO

IDADE (anos)	EXAME
11-24	Fibrosigmoidoscopia por ano
25-34	Fibrosigmoidoscopia de 2 em 2 anos
35-44	Fibrosigmoidoscopia de 3 em 3 anos
acima dos 44	Programa de vigilância geral à população

A ausência de sinais de PAF-C até aos 44 anos, permite afirmar que o indivíduo em questão não é portador da doença, é saudável. No entanto, tal como qualquer outra pessoa saudável da população, tem um certo risco de desenvolver cancro do cólon. Por isso, justifica-se o mesmo tipo de vigilância que se aplica aos indivíduos acima dos 50 anos.

**SE FOREM ENCONTRADOS PÓLIPOS, SERÁ RECOMENDADA UMA
OPERAÇÃO PARA REMOÇÃO DO CÓLON**

QUAL É O TRAMENTO?

Se forem detectados pólipos no cólon o médico deve recomendar uma cirurgia de carácter preventivo. Remover o cólon que está cheio de pólipos, é a única forma de evitar o aparecimento de cancro.

Actualmente, várias operações podem ser executadas para tratar a PAF-C. As mais habituais são:

- 1) **proctocolectomia total com ileostomia**
- 2) **anastomose ileo-rectal**
- 3) **anastomose ileo-anal com bolsa**

Todas elas envolvem a remoção total, ou quase total do cólon. A primeira destas operações tornou-se uma raridade hoje em dia, sobretudo quando o doente com PAF-C apresenta apenas pólipos do cólon e não desenvolveu cancro. Felizmente, pode-se dizer que nos últimos dez anos a esmagadora maioria dos nossos doentes fez operações do tipo das descritas em 2) e 3), o que possibilita a conservação do ânus natural com boa qualidade de vida. Deve ser feita uma discussão completa das opções cirúrgicas, e depois, o doente e o cirurgião devem decidir qual a melhor escolha.

O QUE É UMA ILEOSTOMIA?

Nalguns casos, após a remoção do cólon, uma pessoa pode ficar com ileostomia. O nome ileostomia significa que o doente tem um orifício no abdómen pelo qual passam a ser expulsas as fezes do intestino, substituindo a função do ânus natural. Uma ileostomia pode ser temporária ou permanente. Na maioria dos casos é necessário usar uma aplicação sobre o orifício da ileostomia, a que chamamos saco de ileostomia, que se destina a recolher as fezes e a permitir boas condições de higiene.

Uma ileostomia não deve ser considerada uma deficiência física, embora constitua, muito naturalmente, uma alteração da imagem corporal. Com cuidados apropriados, não haverá maus cheiros ou problemas de limpeza. Por diversos motivos, milhares de pessoas de todas as idades e ambos os sexos, já fizeram uma operação que implicou a execução de uma ileostomia. Depois de uma operação deste tipo, as pessoas podem ter uma vida activa, bem sucedida, e envolverem-se nas mesmas actividades que tinham antes da cirurgia; de facto, podem até ficar mais activos, devido ao melhoramento do seu estado de saúde.

FUNÇÃO SEXUAL APÓS A CIRURGIA

Em princípio, a função sexual não fica diminuída após a cirurgia ou com a ileostomia. É muito importante que os cônjuges compreendam a cirurgia. Não há qualquer necessidade de alterar os hábitos ou as práticas sexuais estabelecidos, nem se altera o prazer que cada um consegue obter das relações sexuais, embora, naturalmente, a área rectal possa permanecer algo dolorosa durante um certo tempo após a cirurgia. É também possível ter gravidezes bem sucedidas. No entanto, uma mulher que planeie engravidar deve previamente conversar com o seu médico. Os médicos recomendam que se espere um ano após uma cirurgia antes de se decidir engravidar. Este compasso de espera tem por objectivo permitir uma adequada cicatrização das feridas operatórias e também uma recuperação física completa da mulher. No caso excepcional de ter sido praticada uma ileostomia, esta não interfere com o bebé nem põe em risco a saúde da grávida.

CUIDADOS APÓS A CIRURGIA

O diagnóstico precoce de PAF-C tem permitido cirurgias profiláticas, resultando na prevenção ou cura do cancro do cólon e tem conduzido a um aumento da esperança de vida. No entanto, outras complicações poderão ainda ocorrer após a cirurgia. Por exemplo, pólipos pré-cancerosos podem desenvolver-se noutros pontos do tubo digestivo, tal como o estômago e **duodeno**. Embora a maioria dos pólipos que aparecem no estômago e duodeno seja benignos, por vezes um destes pode malignizar dando origem a um cancro. Daí a necessidade de se recorrer à **esofagogastroduodenoscopia**. Podem ainda ocorrer **manifestações extra-cólicas** tais como: **desmóides, osteomas ou quistos epidermóides**; ou tumores na glândula tiroideia, suprarenal, ovários, mama, vias biliares, pâncreas e útero. Portanto, os médicos recomendam que os doentes continuem com vigilância ao longo da sua vida, para permitir uma prevenção e o diagnóstico precoce de eventuais tumores extra-cólicos.

RECOMENDAÇÕES PARA O ACOMPANHAMENTO APÓS A CIRURGIA DE PESSOAS COM PAF-C

1. Sigmoidoscopia de 6 em 6 meses no caso do doente ter sido submetido a cirurgia de anastomose ileo-rectal, em que permanece um coto rectal doente que precisa de ser vigiado.
2. Endoscopia digestiva alta de 2 em 2 anos, com início aos 35 anos, para vigilância do estômago e duodeno.
3. Exame físico completo anual.
4. Aplicação das recomendações de vigilância do cancro, propostas pela Liga Portuguesa Contra o Cancro.

ASSOCIAÇÕES DE SUPORTE PARA INDIVÍDUOS E FAMÍLIAS

1. *CONSULTA DE RISCO FAMILIAR EM GASTRENTEROLOGIA*

Instituto Português de Oncologia de Francisco Gentil, Centro de Lisboa
Rua Professor Lima Basto
1093 Lisboa Codex
Telefone 727 06 06

Paulo Fidalgo, Médico Gastrenterologista; Alfredo Martins Barata, Médico Cirurgião; Cristina Chagas, Interna de Gastrenterologia; Alexandra Suspira, Interna de Gastrenterologia; Maria José Eleutério, Enfermeira Estomaterapeuta; Maria Aurora Matias, Assistente Social; Eunice Jorge Ramalho, Secretária Clínica.

2. *ASSOCIAÇÃO PORTUGUESA DE OSTOMIZADOS*

Av. João Paulo II, Lote 552, 2.º-B
Zona J – Chelas – Lisboa
Estrada da Circunvalação, 8881
4200 Porto

A Associação Portuguesa de Ostomizados é uma organização nacional de indivíduos ostomizados que trabalham em conjunto para benefício de todos. A Associação tem um papel meritório na nossa sociedade. Foi graças ao seu esforço que se conseguiu não só abolir o Imposto de luxo que durante anos onerou o material de ostomia, mas também exigir que o Estado comparticipasse na compra de material em cerca de 90%.

Nesta Associação o doente com PAF-C que eventualmente tenha ficado com ileostomia pode encontrar um espaço de atendimento para troca de experiência com apoio da enfermeira estomaterapeuta. Pode obter informações actualizadas sobre preços do material (cremes, placas, irrigadores, etc.), bem como outras informações de interesse.

3. LIGA PORTUGUESA CONTRA O CANCRO

Sede Nacional

Av. Columbano Bordalo Pinheiro, 57, 3.º-F
1000 Lisboa
Telef. 726 27 37

Núcleo Regional do Sul

IPOFG, Centro de Lisboa
1.º Piso do Pavilhão do Lar de Doentes
R. Prof. Lima Basto
1000 Lisboa
Telefones para contacto: 726 40 99 / 727 12 41 / 726 33 63 (fax)

Núcleo Regional do Norte

Est. Interior da Circunvalação, 6656
4000 Porto

Núcleo Regional do Centro

R. António José de Almeida, 329, 2.º - Sala 56
3000 Coimbra
Telefones para contacto: (039) 2 61 82

Núcleo Regional da Madeira

Edifício Elias Garcia I - Bloco II, 1.º-A
9000 Funchal
Telefones para contacto: (091) 3 65 97 / (091) 23 08 58

Núcleo Regional dos Açores

R. da Rosa, 26
9700 Angra do Heroísmo - Açores
Telefones para contacto: (095) 2 23 45 / (095) 2 30 23

Grupo de Apoio de Santarém do Núcleo Regional do Sul da L.P.C.C.

Av. dos Combatentes
2000 Santarém
Telefone para contacto: (043) 2 16 43

Grupo de Apoio de Évora do Núcleo Regional do Sul da L.P.C.C.

Av. Infante D. Henrique, 75

7000 Évora

Telefone para contacto: (066) 74 33 10

A Liga Portuguesa Contra o Cancro fundada em 1941, foi a primeira organização de suporte aos doentes oncológicos continuando actualmente a representar uma força poderosa no apoio que presta sob variadas formas.

As actividades da Liga só são possíveis graças à generosidade do público e aos benefícios fiscais

De acordo com o Código do Imposto Complementar, os donativos oferecidos por PARTICULARES à LIGA ou aos seus Núcleos podem ser total ou parcialmente deduzidos do rendimento colectável. Os donativos enviados pelas empresas são considerados como custos do exercício até 5% do rendimento colectável no ano anterior. A Liga e os seus Núcleos estão isentos do Imposto sobre Sucessões e Doações, e podem ser destinatários de legados ou instituídos herdeiros, com ou sem obrigação de fazer donativos a terceiros.

São os seguintes os seus fins estatutários:

- A – Fazer propaganda das noções elementares sobre o cancro, seu rastreio e profilaxia e alertar o público sobre a importância do problema.
- B – Contribuir para resolver a situação dos cancerosos incuráveis.
- C – Cooperar com os Centros do Instituto Português de Oncologia de Francisco Gentil, nomeadamente com o Serviço Social.
- D – Estimular o estudo do cancro, promovendo trabalhos de investigação, reuniões e congressos.
- E – Promover o aperfeiçoamento e especialização na luta contra o cancro e apoiar representações em reuniões e congressos, com interesse para ela.

F – Estabelecer e manter relações com instituições congéneres nacionais e estrangeiras.

G – Ser membro activo da União Internacional Contra o Cancro.

H – Promover publicações sobre o cancro e problemas afins.

I – Contribuir para o desenvolvimento de Centros Nacionais para diagnóstico, tratamento e reabilitação dos doentes oncológicos.

Também na Liga o doente com PAF-C que eventualmente tenha ficado com ileostomia pode encontrar um espaço de atendimento para troca de experiência com apoio da enfermeira estomaterapeuta. Pode obter informações actualizadas sobre preços do material (cremes, placas, irrigadores, etc.), bem como outras informações de interesse.

GLOSSÁRIO

Adenoma – Um pólipo pré-canceroso.

Anastomose ileo-anal – É uma operação em que o cólon e o revestimento do recto são removidos, deixando os músculos anais ou esfíncteres. A última parte do intestino delgado fica então ligada ao ânus e é criada uma bolsa interna para substituir o recto.

Anastomose ileo-rectal – É uma operação em que se remove o cólon e se liga a parte final do intestino delgado (ileon) ao recto.

Ânus – Orifício de saída do recto.

Árvore genealógica – Árvore familiar; ilustração por desenho das relações de parentesco dos vários membros de uma família, bem como sinalização da situação de cada membro (p. ex: vivo, falecido, doente, saudável, com tumor, sem tumor, etc.).

Biópsia – Remoção de uma pequena amostra de tecido para exame ao microscópio.

Cariotipo – Consiste no estudo e classificação dos cromossomas.

Cólon (intestino grosso) – É a porção terminal do intestino. Compreende o cego, cólon ascendente, cólon transverso, cólon descendente, sigmoideia e recto, e pode atingir cerca de 1,5 metros de comprimento.

Cromossoma – É o portador de material genético de uma célula – os genes. O número normal de cromossomas na célula humana é 46 (23 pares).

Desmóide – É um tumor benigno do tecido conectivo (fibroso) que pode ocorrer no abdómen. Pode crescer e causar pressão sobre ou à volta do intestino, estômago e/ou rim.

Duodeno – É a parte inicial do intestino delgado tendo este 3 a 4 metros de comprimento.

Em risco – Uma pessoa em risco tem a possibilidade de desenvolver uma predisposição que exista na família.

Esofagogastroduodenoscopia (endoscopia alta) – É um exame em que um tubo flexível é usado para estudar o interior da parte alta do tubo digestivo (esôfago, estômago e duodeno). O tubo tem uma fonte de luz, uma peça ocular de amplificação, e um canal através do qual pode ser introduzida uma pinça de biópsias.

Estoma – Orifício criado artificialmente no abdômen.

Enfermeira Estomaterapêuta (ET) – É uma enfermeira especialista, que ajuda e ensina os indivíduos ostomizados nos cuidados a ter com o seu estoma.

Gene – É a unidade básica de transmissão da hereditariedade, que ocupa uma certa localização num cromossoma.

Hereditário – É uma condição transmitida de pais para filhos.

Ileon – A última parte do intestino delgado.

Jejuno – A parte média do intestino delgado.

Metástases – Disseminação de um cancro através dos gânglios linfáticos ou por via sanguínea para outros locais no organismo.

Manifestações extra-cólicas – Lesões ou «crescimentos» anormais que ocorrem fora do cólon em doentes com PAF-C.

Movimentos peristálticos – Movimentos do tubo digestivo que permitem fazer progredir o bolo alimentar ao longo dos seus segmentos e que facilitam a fragmentação e digestão dos alimentos.

Mutação – Consiste numa alteração na sequência de um gene que pode resultar no desenvolvimento de uma doença específica.

Osteoma – Um aumento de volume localizado no osso habitualmente encontrado no crânio, maxilares e membros.

Ostomizado – Indivíduo que tem um estoma – um orifício criado artificialmente no abdómen para a saída de fezes ou urina.

PAF-C (Polipose Adenomatosa Familiar do Cólon) – É uma doença hereditária do tubo digestivo que se caracteriza pelo desenvolvimento de 100 ou mais pólipos pré-cancerosos no cólon.

Proband – Palavra inglesa que designa o primeiro indivíduo de uma família com uma determinada doença hereditária, que ao ser identificado dá origem ao estudo dos restantes membros da família.

Proctocolectomia total com ileostomia – É uma operação que remove o cólon, recto e o ânus. Uma abertura é então feita a partir da porção terminal do intestino delgado para a parede abdominal.

Quisto epidermóide – É um quisto benigno geralmente encontrado na face, couro cabeludo, braços, pernas ou costas. É frequente nos adultos, mas raro antes da puberdade. Constitui um sinal para se investigar a eventual presença de pólipos no intestino.

Síndrome – Uma constelação de características físicas anormais que ocorrem num indivíduo (p. ex.: síndrome de Gardner com quistos epidermóides, osteomas e lesões osteodensas da mandíbula, para além da polipose).

TAC (Tomografia Axial Computorizada) – É um exame baseado em Raios X, que permite estudar a forma dos órgãos do corpo, camada por camada.

AUTORES

Este texto foi elaborado em 1989 e revisto em 1994 pelos seguintes membros da equipa de «Johns Hopkins Polyposis Clinic and Registry», Baltimore, U.S.A.: Susan Viles Booker, B.A.; Paul Celano, M.D.; Donna Cox, M. Ed.; Susan Cross-Skinner, R.N., M.S.N.; Francis M. Giardello, M.D.; Pearl Campbell, B.S.; Stanley R. Hamilton, M.D.; Anna J. Krush, M.S.; L. Stefan Levin, D.D.S., M.S.D.; Gloria M. Peterson, Ph.D.; Kathy Potter, R.N.; Elias I. Traboulsi, M.D. e John Yardley, M.D.

APOIO FINANCEIRO

O Núcleo Regional do Sul da Liga Portuguesa Contra o Cancro deu apoio financeiro para a sua impressão.

TRADUÇÃO

A tradução é da inteira responsabilidade da equipa da Consulta de Risco Familiar do IPOFG, Centro Regional de Lisboa.

PREPARAÇÃO DO MANUSCRITO

A preparação do manuscrito e coordenação dos diversos contributos esteve a cargo de Eunice Jorge Ramalho.

AGRADECIMENTOS

Gostaríamos de agradecer à Dra. Rosário Almeida da Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Nova de Lisboa pelo empenho demonstrado ao longo de todo o processo de elaboração da brochura e pelo apoio indispensável na sua revisão.