

polyposis coli) com os achados consequentes de PAF (polipose adenomatosa familiar), tumor desmóide e retardo mental. Abordamos a relevância do diagnóstico precoce e do aconselhamento genético em casos complexos como este. **Relato:** Um homem de 20 anos, com história de atraso de desenvolvimento mental e cariótipo alterado mostrando deleção em parte do braço longo do cromossomo 5. Durante seus 20 anos de vida, permaneceu em atendimentos pediátricos e neurológicos de rotina, além de terapias de apoio em função do retardo mental. Foi diagnosticado incidentalmente com um tumor desmóide durante herniorrafia inguinal esquerda eletiva, sendo inicialmente optado por observação. Cerca de sete meses após, apresentou desconforto abdominal progressivo por crescimento da massa abdominal. Foi submetido à ressecção cirúrgica completa sem complicações. O exame anátomo-patológico revelou tumor desmóide medindo 27 × 24 × 19 cm infiltrando tecido mesentérico e camada muscular entérica. Foi referenciado para acompanhamento oncológico por tumor desmóide abdominal. O Interrogatório complementar identificou o histórico de dentes supranumerários. Diante do quadro relatado foi considerada a hipótese de Polipose Adenomatosa Familiar (PAF) e solicitados exames complementares. A colonoscopia revelou polipose difusa no íleo terminal, alças colônicas e reto. O painel de sequenciamento genético revelou uma variante patogênica com deleção nos éxons 1 a 16 do gene APC, confirmando o diagnóstico de PAF. O paciente foi encaminhado para avaliação quanto à realização de proctocolectomia profilática, investigação complementar por endoscopia digestiva alta e avaliação quanto à predisposição para neoplasia de tireóide. A testagem em cascata familiar também foi recomendada. **Conclusão:** Este caso ilustra a complexidade da PAF, especialmente quando associada a condições clínicas adicionais, como retardo mental e tumor desmóide. A identificação precoce desses pacientes de risco é crucial para o manejo adequado, incluindo o rastreamento precoce de tumores e o aconselhamento genético. A investigação genética revelou uma variante patogênica no gene APC. Possivelmente, o presente caso envolve a origem de novo da mutação, o que ocorre em cerca de 25% dos casos de PAF, tendo em vista que não há um histórico familiar típico para PAF. O acompanhamento a longo prazo desses pacientes e de suas famílias é essencial para o manejo adequado e para reduzir o risco de complicações relacionadas à PAF.

Palavras-chave: APC, Cromossomo 5, Polipose adenomatosa familiar, Retardo mental, Tumor desmóide.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.04.096>

TRATAMENTO BEM-SUCEDIDO DE PACIENTE COM DIAGNÓSTICO DE VIPOMA METASTÁTICO COM TRATAMENTO TERANÓSTICO OCTREOTATO-DOTA-177 LUTÉCIO

Nadia Sclaruc de Siqueira,
Helena Paes Almeida Saito, Felipe Osorio Costa,

Everton Cazzo, Allan Oliveira Santos,
Jose Barreto Campello Carvalheira

*Universidade Estadual de Campinas (Unicamp),
Campinas, SP, Brasil*

Introdução/Justificativa: Os Vipomas são tumores neuroendócrinos raros do pâncreas, caracterizados pela produção excessiva de peptídeo intestinal vasoativo (VIP), levando a diarreia aquosa, desequilíbrios eletrolíticos, desidratação e consequentes graves complicações potenciais. O tratamento convencional envolve a terapia com análogos de somatostatina e cirurgias. No entanto, a disponibilidade irregular de medicamentos pode comprometer o controle da doença. **Relato:** Um homem de 56 anos apresentou-se com diarreia intensa, perda de peso significativa e desidratação. Exames revelaram hipocalemia grave, elevação de enzimas pancreáticas e escórias nitrogenadas renais. O tratamento de urgência envolveu terapia renal substitutiva, reposição eletrolítica, com recuperação completa do quadro clínico. A tomografia computadorizada (TC) de abdome total evidenciou um tumor neuroendócrino em cauda pancreática medindo 4 centímetros com metástases hepáticas, linfonodais e peritoneais. Iniciou-se tratamento empírico com Octreotida de liberação rápida, resultando em melhora sintomática significativa. A investigação complementar revelou dosagem de VIP 79,5 pmol/l (valor de referência até 30 pmol/l), ressonância de sela túrcica e dosagem de paratormônio normais. A cirurgia de debulking foi realizada para diagnóstico e citoredução tumoral, confirmando o diagnóstico de tumor neuroendócrino grau 2 com extensão para órgãos adjacentes. Após irregularidade do fornecimento do análogo de somatostatina de longa duração, o paciente retornou a apresentar sintomatologia com risco elevado de complicações agudas. Optou-se pela terapia teranóstica com Octreotato-Dota-177Lutécio (Lu) devido a sua eficácia comprovada para terapia de tumores neuroendócrinos gastroenteropancreáticos bem diferenciados com expressão comprovada para receptores de somatostatina. O paciente permaneceu em uso regular mensal de análogo de somatostatina durante cinco anos. Desde então continua assintomático, últimas tomografias realizadas sem evidência de recidiva ou de doença mensurável. **Conclusão:** O tratamento com Octreotato-Dota-177Lu em um paciente com vipoma metastático demonstrou eficácia na ausência de acesso regular a análogos de somatostatina de longa duração. Este caso destaca a importância de alternativas terapêuticas em contextos em que a disponibilidade de medicamentos é limitada, resultando em controle da doença e melhora significativa na qualidade de vida do paciente. A terapia com Octreotato-Dota-177Lu mostrou-se uma opção viável e eficaz em casos semelhantes, merecendo consideração em pacientes com dificuldades de acesso a tratamentos convencionais.

Palavras-chave: Octreotato, Pâncreas, Somatostatina, Tumor neuroendócrino, Vipoma.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.04.097>