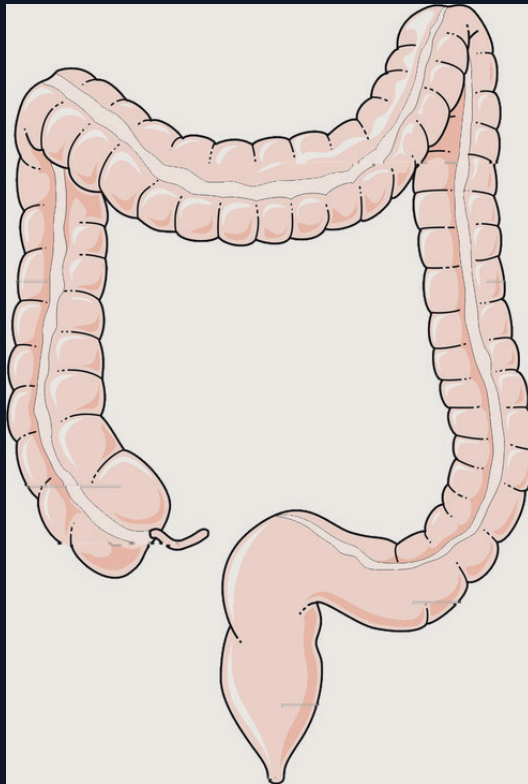

Câncer de intestino na família

Quando é hereditário (síndrome de Lynch e polipose) e o que fazer com filhos e irmãos



Dr. Mateus Antunes Nogueira

Médico · CRM-SP 97.070 · Cirurgião do Aparelho Digestivo · RQE 46345

Câncer de intestino na família

Quando é hereditário (síndrome de Lynch e polipose) e o que fazer com filhos e irmãos

AUTOR	Dr. Mateus Antunes Nogueira
REGISTRO	CRM-SP 97.070 · RQE 46345
ESPECIALIDADE	Cirurgia do Aparelho Digestivo
SÉRIE	Cirurgia do Aparelho Digestivo para Leigos · volume 38
EDIÇÃO	1ª edição
ANO	2026
LOCAL	São Paulo, SP — Brasil
IDIOMA	Português (Brasil)

Conteúdo informativo; não substitui consulta médica. Nenhum procedimento tem resultado garantido.

Este material foi escrito em linguagem acessível para ajudar você a entender o seu problema e a conversar melhor com a sua equipe de saúde. Ele não estabelece diagnóstico, não indica tratamento para o seu caso e não cria vínculo médico-paciente. Cada pessoa é diferente: apenas uma avaliação presencial, com exame físico e exames complementares, permite decidir a melhor conduta. Em caso de sintomas agudos, procure atendimento de urgência.

© 2026 Dr. Mateus Antunes Nogueira. Todos os direitos reservados. Nenhuma parte desta obra pode ser reproduzida, distribuída ou usada para treinar sistemas automatizados sem autorização escrita do autor.

Sumário

1. Câncer na família: esporádico, familiar ou hereditário	5
1.1 Antes de começar	5
1.2 Onde o câncer de intestino nasce	5
1.3 Três situações diferentes	6
2. Os sinais que fazem pensar em herança	9
2.1 O que chama a atenção	9
2.2 O que anotar antes da consulta	10
2.3 Quem cuida disso	11
3. A síndrome de Lynch	12
3.1 O conserto que falha	12
3.2 O exame feito no próprio tumor	12
3.3 O risco, gene por gene	13
4. A polipose adenomatosa familiar	15
4.1 O gene APC e os pólipos	15
4.2 O risco, se nada for feito	16
4.3 A forma atenuada e a polipose ligada ao MUTYH	16
4.4 A vigilância desde a adolescência	17
5. O teste genético	18
5.1 As conversas do aconselhamento	18
5.2 Quem testa primeiro	18
5.3 O que o resultado quer dizer	19
6. Filhos e irmãos: o teste em cascata	21
6.1 O teste em cascata	21
6.2 Em que idade	22
6.3 Como conversar	23
7. Quando não operar, e o que fazer enquanto isso	24
7.1 Vigiar em vez de operar	24
7.2 O calendário da colonoscopia	25
7.3 O AAS	26
7.4 O útero e o ovário	27
7.5 Enquanto isso	28
8. A cirurgia preventiva na polipose	30

8.1 Quando operar	30
8.2 As duas operações principais	30
8.3 Depois da cirurgia: o duodeno e os desmoides	33
9. Quando o câncer aparece em quem tem Lynch	36
9.1 Segmentar ou estendida	36
9.2 A decisão compartilhada	37
9.3 A imunoterapia	38
10. Robótica, laparoscópica ou convencional	39
10.1 As três vias	39
11. Riscos e sinais de alerta depois da operação	41
11.1 O que pode acontecer	41
11.2 Os sinais de alerta em três níveis	42
12. A vida depois, e as perguntas para a consulta e para o geneticista	45
12.1 O intestino depois	45
12.2 Comida, trabalho e esporte	46
12.3 Gravidez e fertilidade	46
12.4 O seguimento	47
12.5 Perguntas para a consulta e para o geneticista	47
Glossário	49
Referências	53
Sobre o autor	57
Transparência e licenças	58

Câncer na família: esporádico, familiar ou hereditário

EM UMA FRASE

Um caso na família pede atenção; uma síndrome herdada explica poucos casos.

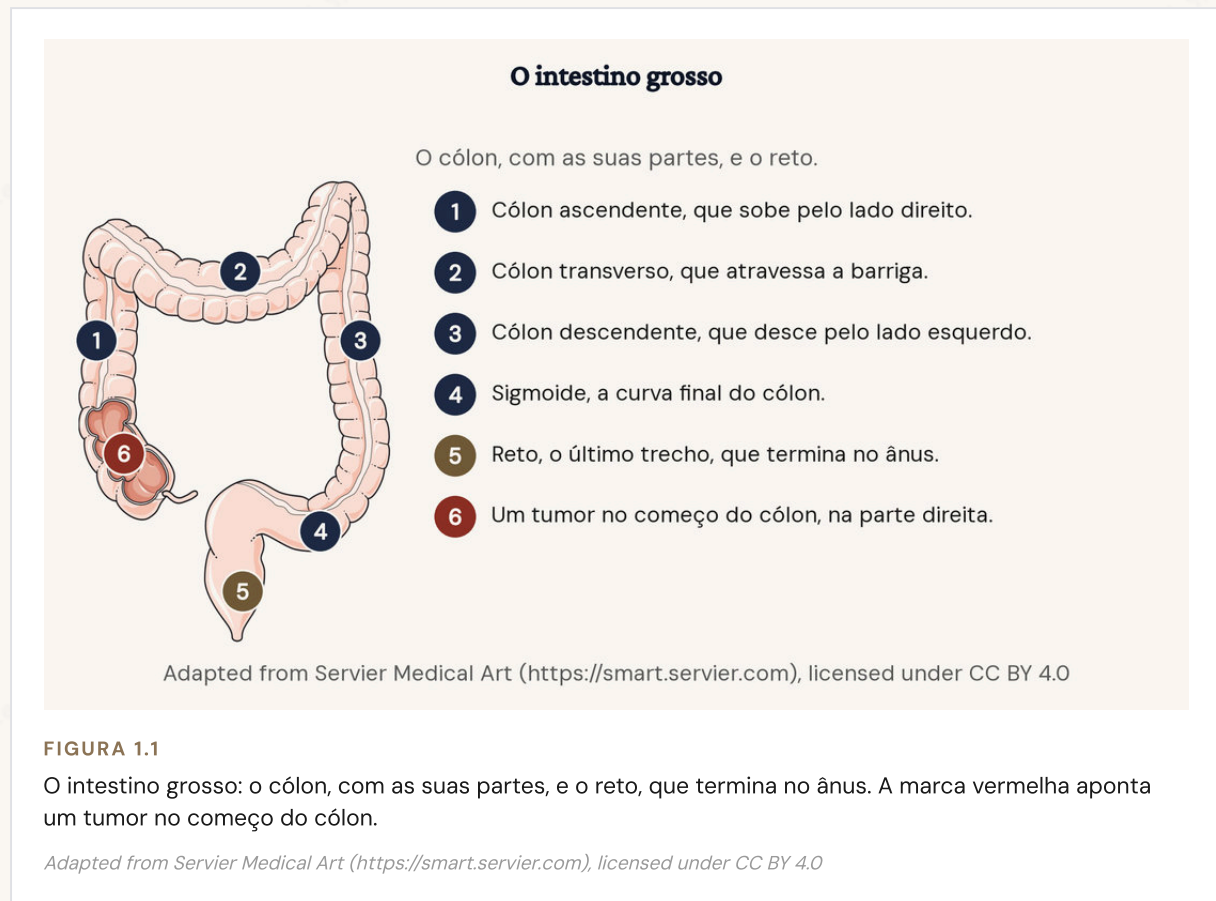
1.1 Antes de começar

Este guia foi escrito para famílias com um caso de câncer de intestino, às vezes em alguém jovem. Serve também a quem tem no laudo do próprio tumor as palavras “instabilidade de microssatélites” ou “perda de MLH1”.

O livro não faz aconselhamento genético. Quem interpreta a história da família e o teste é o geneticista, o médico das doenças herdadas. Leve a ele as suas dúvidas.

1.2 Onde o câncer de intestino nasce

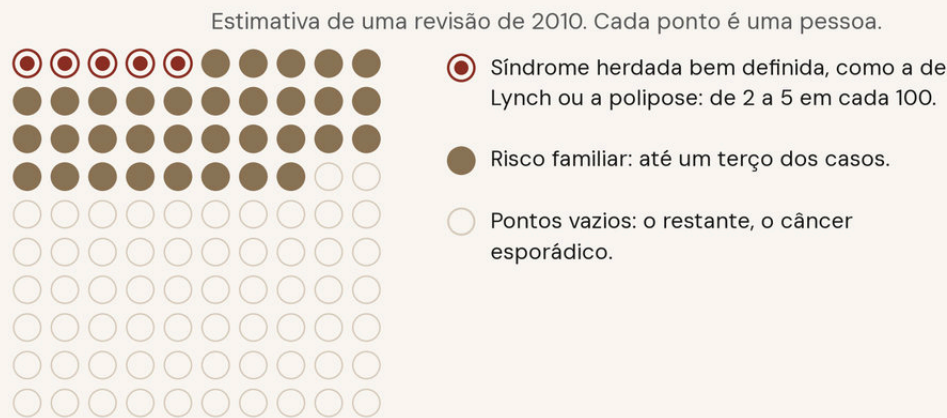
O intestino grosso começa no fim do intestino delgado, no lado direito da barriga, e a primeira parte dele, o cólon, dá a volta pela barriga até o lado esquerdo. O reto vem por último e termina no ânus (Figura 1.1). O câncer de intestino, ou colorretal, nasce no forro de dentro.



1.3 Três situações diferentes

Na maior parte das vezes, o câncer de intestino é esporádico: aparece sem uma causa herdada que se possa apontar. Em outra parte, há risco familiar. Outros parentes tiveram a doença sem um gene de alto risco que a explique, e quem tem um parente de primeiro grau doente corre mais risco que a população.

A menor parte é hereditária: um gene alterado, recebido do pai ou da mãe, deixa o risco muito alto. É o caso da síndrome de Lynch e da polipose adenomatosa familiar (Gráfico 1.2).

Em cada 100 pessoas com câncer de intestino

A grade mostra o teto de cada faixa: 5 pontos para a síndrome e um terço de 100, arredondado para 33 pontos, para o risco familiar.

Elaborado pelo autor a partir de JASPERSON et al., 2010.

GRÁFICO 1.2

Em cada 100 pessoas com câncer de intestino, quantas têm uma síndrome herdada e quantas têm risco familiar, pela estimativa de uma revisão de 2010.

Elaborado pelo autor a partir de (JASPERSON et al., 2010).

O QUE OS ESTUDOS MOSTRAM

Até um terço dos cânceres de intestino surge em famílias de risco maior, que uma revisão de 2010 liga a genes de efeito mais fraco; as síndromes herdadas bem definidas, como a de Lynch e a polipose, ficam com só 2 a 5 em cada 100 casos (JASPERSON et al., 2010). Um diagnóstico jovem ou mais de um parente doente deixam o risco ainda maior (LOWERY et al., 2016). Num centro de tratamento, 105 de 1.058 pessoas tratadas de câncer de intestino, testadas sem escolha prévia por idade ou por família, tinham uma alteração herdada ligada a câncer (YURGELUN et al., 2017). Em 33, era Lynch.

Fonte: JASPERSON et al., 2010; LOWERY et al., 2016; YURGELUN et al., 2017

PERGUNTE AO SEU MÉDICO

- O caso da minha família parece esporádico, familiar ou hereditário?
- Preciso de consulta com o geneticista?

O que diferencia os três casos está, em boa parte, nos sinais de herança que a família mostra.

Os sinais que fazem pensar em herança

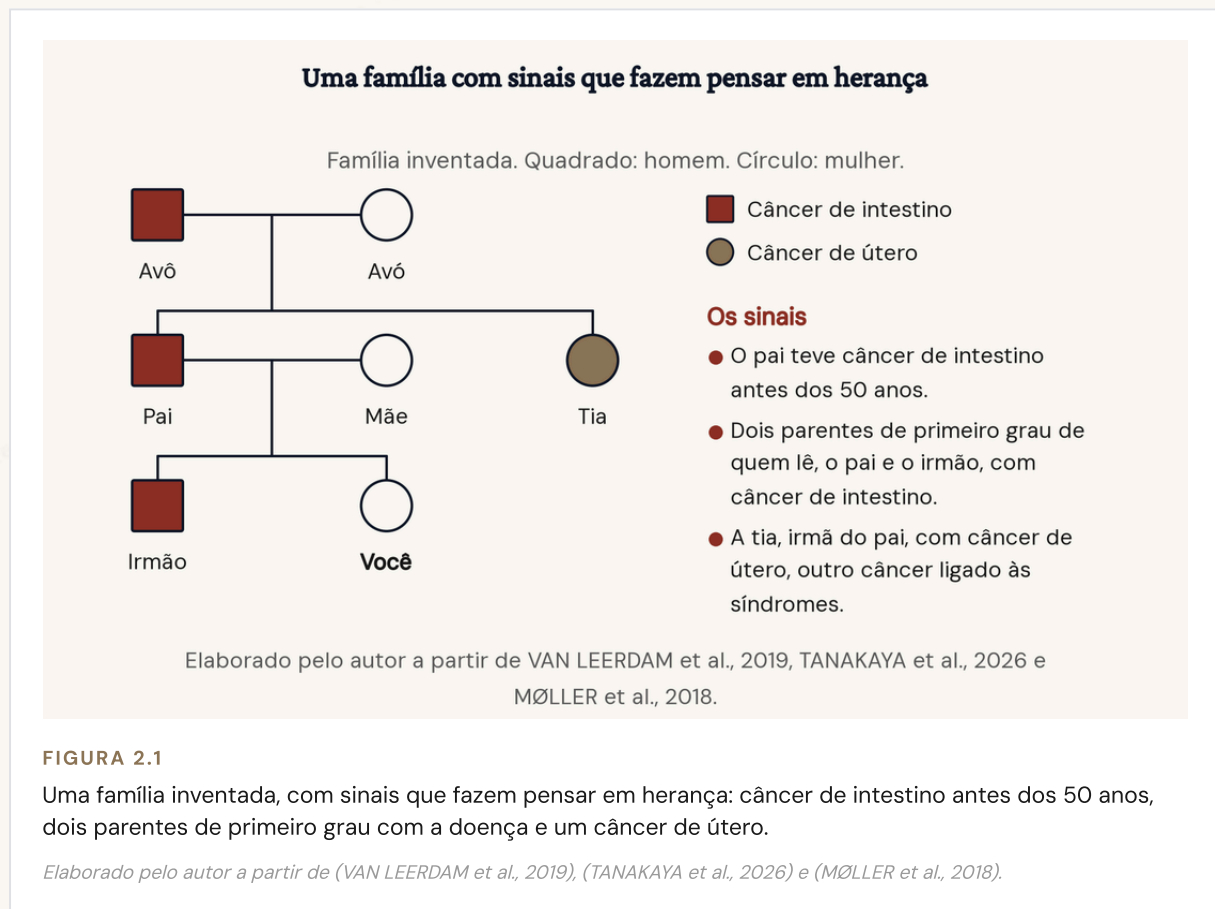
EM UMA FRASE

Os sinais levantam a suspeita, e quem fecha o diagnóstico é o teste genético.

2.1 O que chama a atenção

Separar o câncer esporádico do hereditário começa pela história da família. A Figura 2.1 mostra uma família inventada, com vários sinais juntos.

Câncer de intestino antes dos 50 anos é um desses sinais. Também chamam a atenção vários parentes doentes do mesmo lado da família. Outros cânceres ligados às síndromes contam, como os de útero e ovário, e ainda os de estômago e de vias urinárias. Na polipose, o sinal é o número de pólipos, que chegam às centenas.



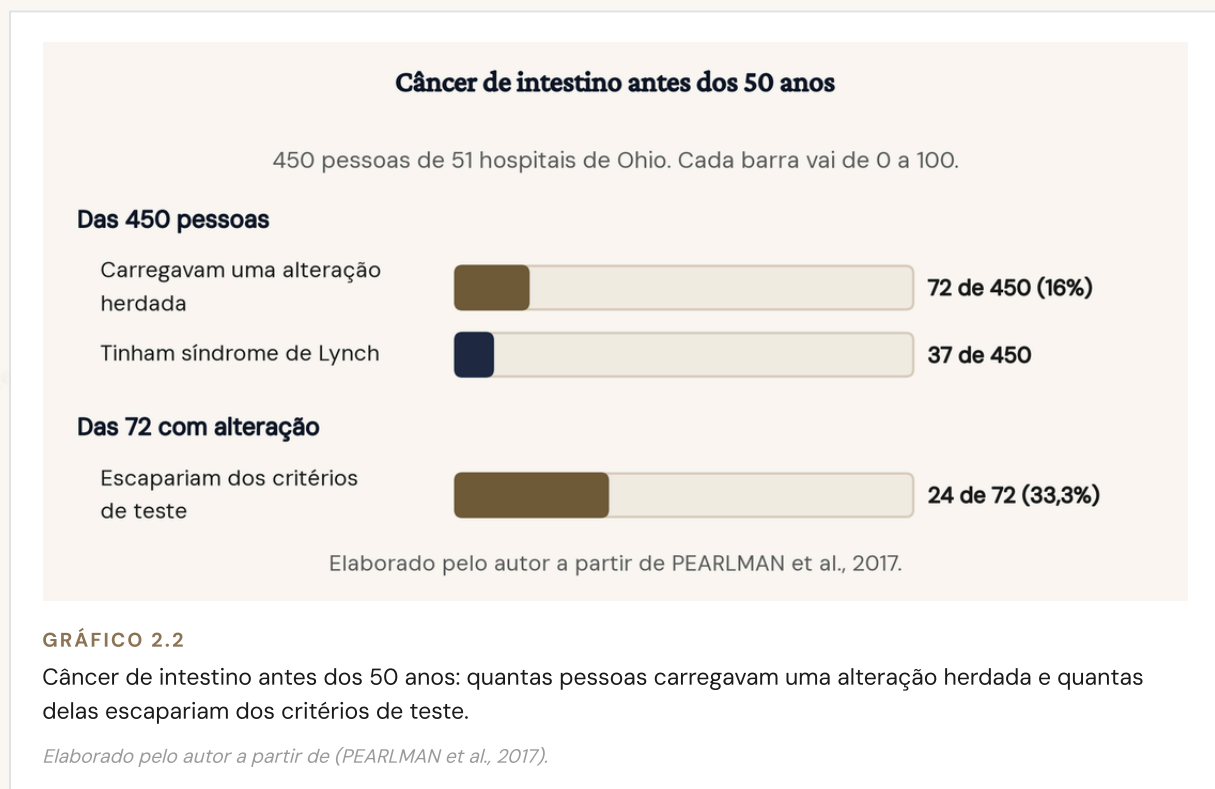
Esses sinais orientam o médico. Como lista para diagnóstico em casa, falham: deixam gente de fora.

O QUE OS ESTUDOS MOSTRAM

Um terço das pessoas com alteração herdada escaparia dos critérios que indicavam o teste: foram 24 de 72, num estudo de Ohio, nos Estados Unidos, com 450 pessoas que tiveram câncer de intestino antes dos 50 anos (PEARLMAN et al., 2017). Em 37 das 72, era Lynch. O exame do próprio tumor, no capítulo 3, cobre só parte dessa família: acha o Lynch, não os outros genes. Das 402 pessoas com esse exame normal, 32 tinham alteração herdada; para quem teve esse câncer antes dos 50 anos, os autores sugerem considerar aconselhamento e teste genético com painel. Pela diretriz europeia de endoscopia de 2019, basta um parente de primeiro grau com câncer de intestino antes dos 50 anos para falar em risco familiar; sem esse caso jovem, são precisos dois parentes de primeiro grau com a doença (VAN LEERDAM et al., 2019).

Fonte: PEARLMAN et al., 2017; VAN LEERDAM et al., 2019

O Gráfico 2.2 mostra esse estudo. Leve a proposta dos autores à consulta com a equipe e o geneticista.



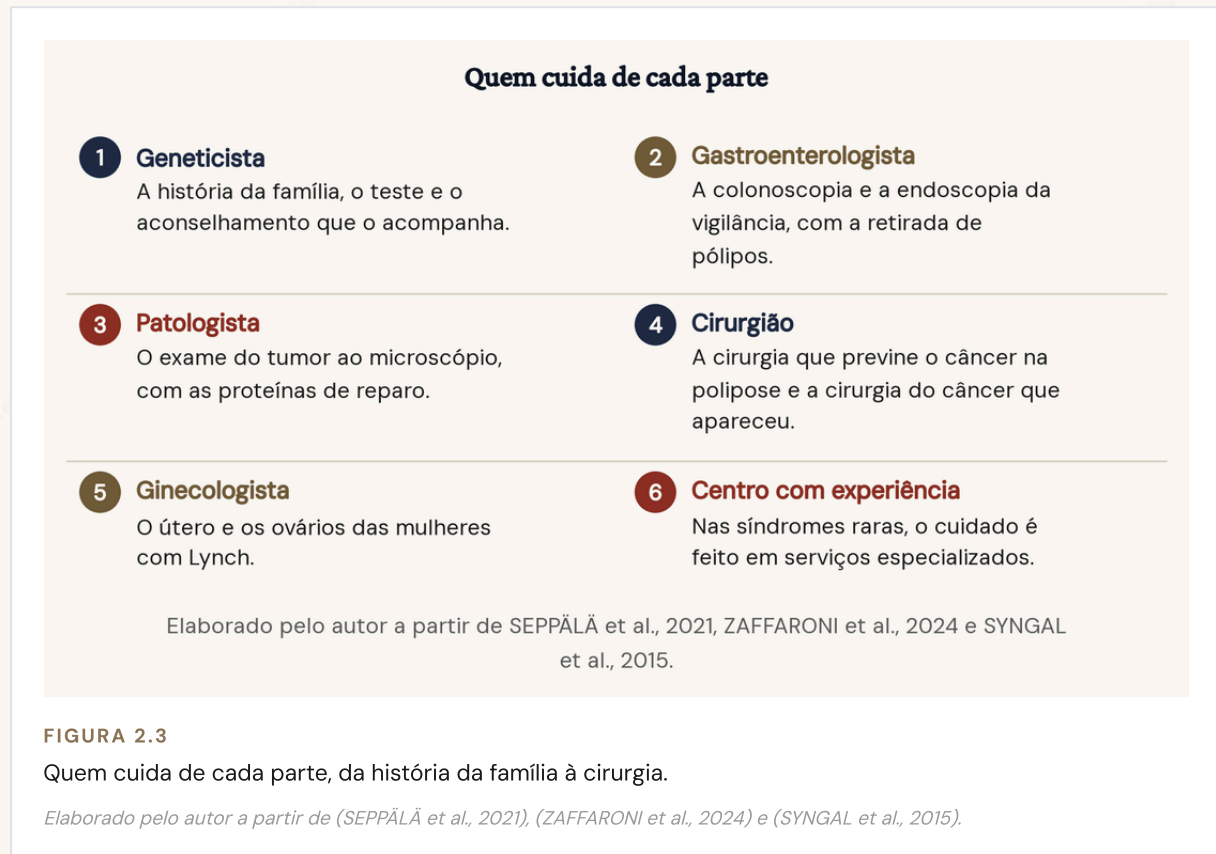
2.2 O que anotar antes da consulta

Para cada parente que teve câncer, anote o tipo do câncer e a idade no diagnóstico. Anote também o lado da família. A diretriz americana de 2015 pede esses dados dos par-

entes de primeiro e de segundo grau.

2.3 Quem cuida disso

O geneticista cuida do teste e a colonoscopia fica com o gastroenterologista (Figura 2.3). O cirurgião entra em dois momentos: na polipose, para a cirurgia que previne o câncer; e quando um câncer já apareceu.



PERGUNTE AO SEU MÉDICO

- Quais sinais da minha família contam mais?
- Quem da equipe coordena os exames?

O capítulo seguinte trata da síndrome de Lynch.

A síndrome de Lynch

EM UMA FRASE

Um defeito herdado no conserto do DNA, que se procura primeiro no próprio tumor.

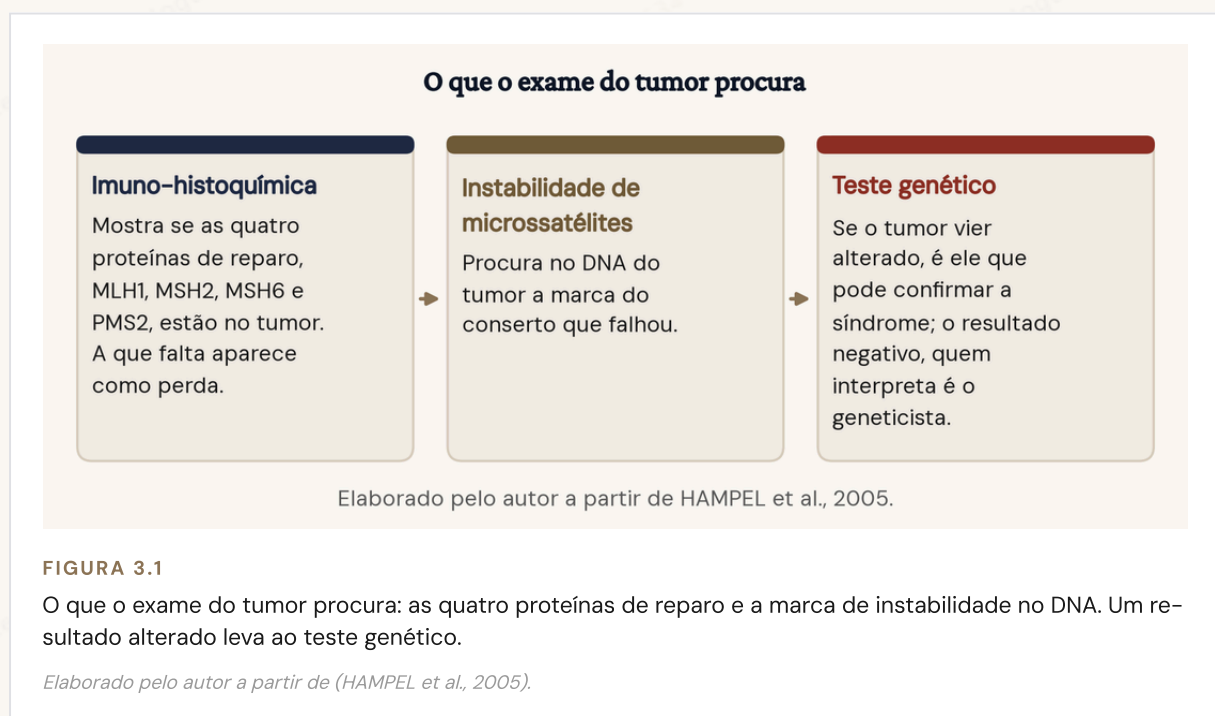
3.1 O conserto que falha

Dos sinais de herança, vários apontam para a síndrome de Lynch, a mais frequente entre as causas herdadas do câncer de intestino.

Cada vez que uma célula se divide, o DNA dela é copiado. Surgem erros pequenos. Quatro genes de reparo (MLH1, MSH2, MSH6 e PMS2) fazem as proteínas que acham e consertam esses erros. Na síndrome de Lynch, um desses genes já nasce alterado, recebido do pai ou da mãe. Basta essa cópia, na herança chamada dominante, para o risco de câncer subir no intestino e em outros órgãos.

3.2 O exame feito no próprio tumor

A busca começa no tumor retirado (Figura 3.1). A imuno-histoquímica mostra se as quatro proteínas de reparo estão ali; quando falta uma, o laudo fala em perda, como na perda de MLH1. A pesquisa de instabilidade de microssatélites procura, no DNA do tumor, a marca do conserto que falhou.



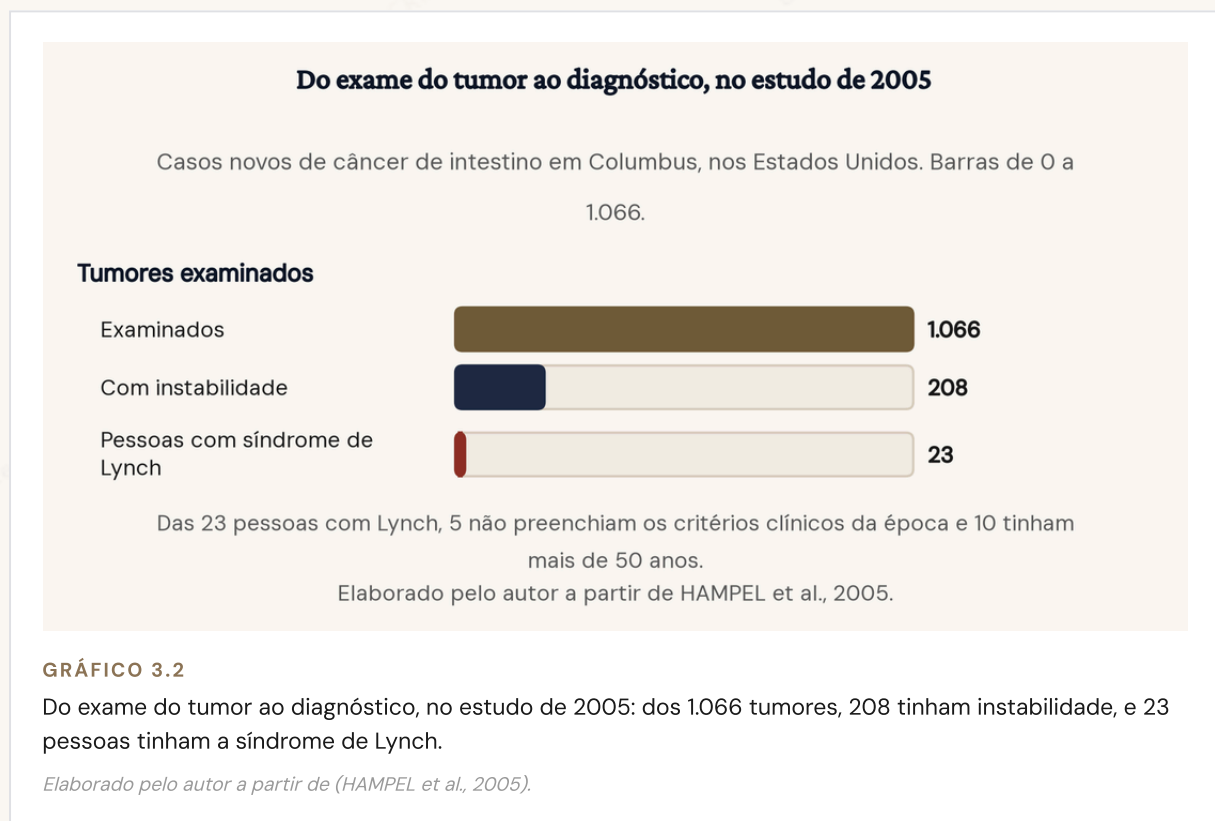
Um resultado alterado ainda não fecha o diagnóstico. Quem confirma é o teste genético.

O QUE OS ESTUDOS MOSTRAM

Só 23 de 208 tumores com instabilidade eram de Lynch, num estudo que examinou os casos novos de câncer de intestino dos principais hospitais de Columbus, nos Estados Unidos, 1.066 tumores ao todo (HAMPEL et al., 2005). Das 23 pessoas com Lynch, cinco não preenchiam os critérios clínicos da época. Dez tinham mais de 50 anos. Escolher pelos critérios quem faz o exame do tumor deixou passar casos de Lynch que o exame de cada tumor achava: a comparação usou os 3.671 casos de base populacional de uma soma de quatro grandes grupos, com 10.206 pessoas com câncer de intestino recém-descoberto (MOREIRA et al., 2012). O ganho em diagnósticos foi pequeno.

Fonte: HAMPEL et al., 2005; MOREIRA et al., 2012

O Gráfico 3.2 mostra esse caminho, do tumor ao diagnóstico.



3.3 O risco, gene por gene

O risco muda de um gene para outro, e o Gráfico 3.3 o mostra até os 75 anos.

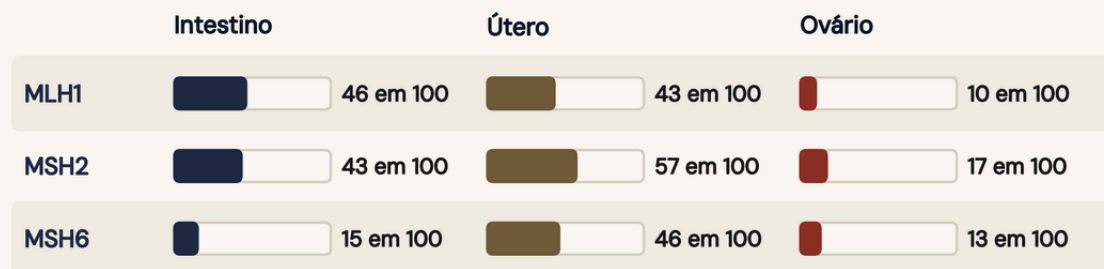
O QUE OS ESTUDOS MOSTRAM

Até os 75 anos, o câncer de intestino apareceu em 46 de cada 100 portadores do MLH1 e em 43 do MSH2, numa base internacional que seguiu 3.119 portadores (MØLLER et al., 2018). Com o MSH6, em 15. No útero, o risco foi alto nos três genes. O PMS2 teve risco menor. Numa versão maior da mesma base, com 6.350 portadores, mais de 80 em cada 100 estavam vivos dez anos depois de um câncer de cólon (DOMINGUEZ-VALENTIN et al., 2020).

Fonte: MØLLER et al., 2018; DOMINGUEZ-VALENTIN et al., 2020

Câncer até os 75 anos, em cada 100 portadores

Base internacional com 3.119 portadores. Cada barra vai de 0 a 100.



No útero e no ovário, só as mulheres. Quem tinha o PMS2 teve risco menor de câncer.

Elaborado pelo autor a partir de MØLLER et al., 2018.

GRÁFICO 3.3

Câncer de intestino, de útero e de ovário até os 75 anos, em cada 100 portadores de cada gene da síndrome de Lynch. No útero e no ovário, só as mulheres.

Elaborado pelo autor a partir de (MØLLER et al., 2018).

O útero e o ovário explicam por que a ginecologia entra na equipe, assunto do capítulo 7.

PERGUNTE AO SEU MÉDICO

- O meu tumor fez o exame das proteínas de reparo?
- O resultado pede teste genético?

A outra síndrome deste livro, a polipose adenomatosa familiar, se reconhece pelo número de pólipos.

A polipose adenomatosa familiar

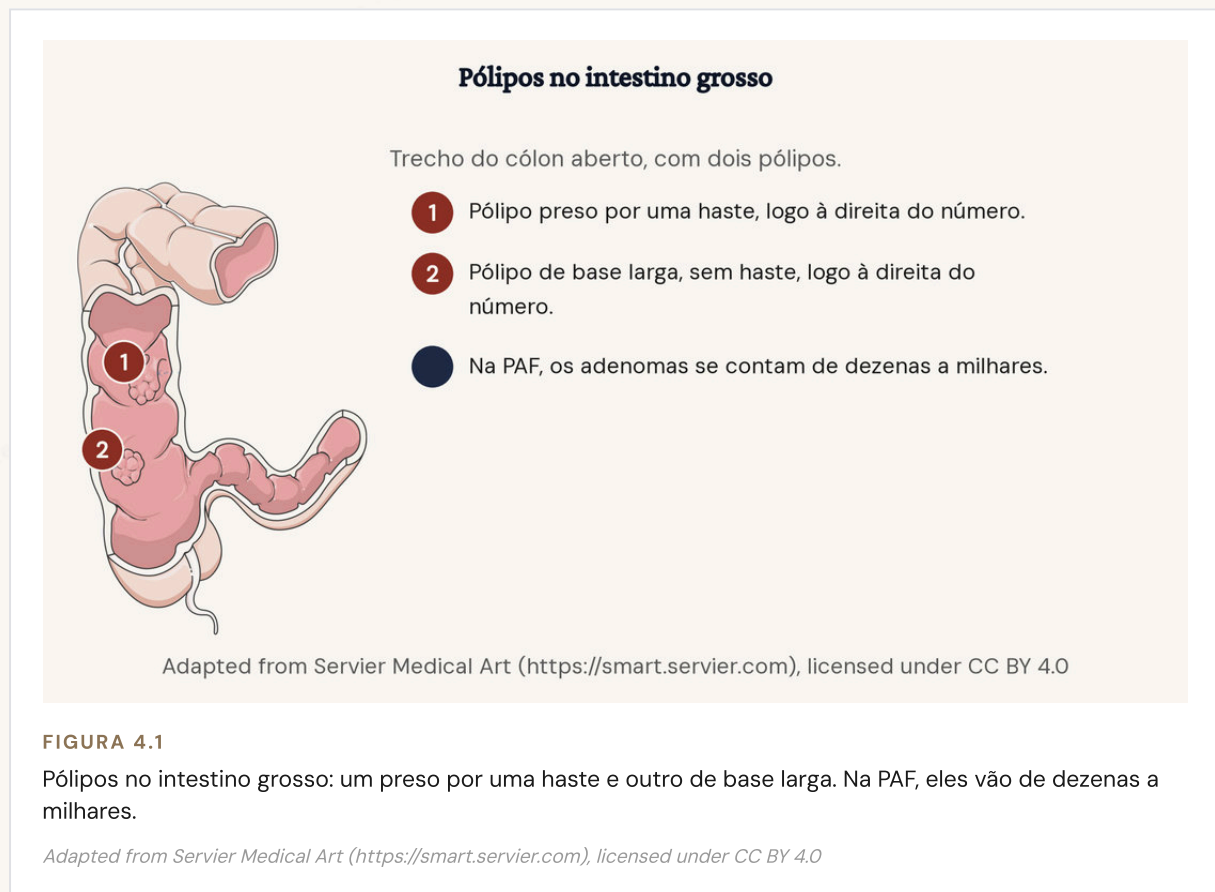
EM UMA FRASE

Pólipos às centenas, desde cedo, e um calendário que também começa cedo.

4.1 O gene APC e os pólipos

Diferente da síndrome de Lynch, a polipose adenomatosa familiar, a PAF, se reconhece pelo número de pólipos. O gene alterado é o APC. Aqui também basta uma cópia herdada do pai ou da mãe.

Na adolescência, o forro do intestino grosso começa a se encher de adenomas, pólipos que com os anos podem virar câncer, de dezenas a milhares (Figura 4.1), e cerca de 70 em cada 100 pessoas com PAF têm pólipos ou câncer de intestino na família.



4.2 O risco, se nada for feito

O QUE OS ESTUDOS MOSTRAM

Um programa de exames e tratamento derruba um risco que, sem tratamento, uma revisão de 2009 estima em 100 em cada 100 (HALF et al., 2009). Para a mesma revisão, os primeiros pólipos surgem na segunda década de vida, e cerca de uma década separa esses pólipos do câncer. Na forma atenuada, o risco é menor, e os pólipos chegam mais tarde e em número menor, em geral de 10 a 100. Uma revisão de 2006 põe o câncer da forma clássica, na média, entre os 35 e os 40 anos (GALIATSATOS; FOULKES, 2006). Menos de 1 em cada 100 cânceres de intestino vem da PAF. É rara.

Fonte: HALF et al., 2009; GALIATSATOS; FOULKES, 2006

4.3 A forma atenuada e a polipose ligada ao MUTYH

Há também a polipose ligada ao gene MUTYH, de herança recessiva: só aparece com uma cópia alterada do pai e outra da mãe. A Tabela 4.2 compara as três formas.

TABELA 4.2 — A PAF CLÁSSICA, A PAF ATENUADA E A POLIPOSE LIGADA AO MUTYH

	PAF CLÁSSICA	PAF ATENUADA	POLIPOSE LIGADA AO MUTYH
Gene e herança	APC, dominante	APC, dominante	MUTYH, recessiva: uma cópia do pai e outra da mãe
Pólipos	Centenas a milhares	Em geral de 10 a 100	Adenomas múltiplos
Quando aparecem	Segunda década de vida	Mais tarde	Sem dado nas fontes deste guia
Câncer de intestino	Quase inevitável sem tratamento	Risco menor	Risco 28 vezes maior com as duas cópias alteradas; com uma cópia só, sem aumento num estudo populacional

Fonte: Elaborado pelo autor a partir de (HALF et al., 2009), (GALIATSATOS; FOULKES, 2006) e (LUBBE et al., 2009).

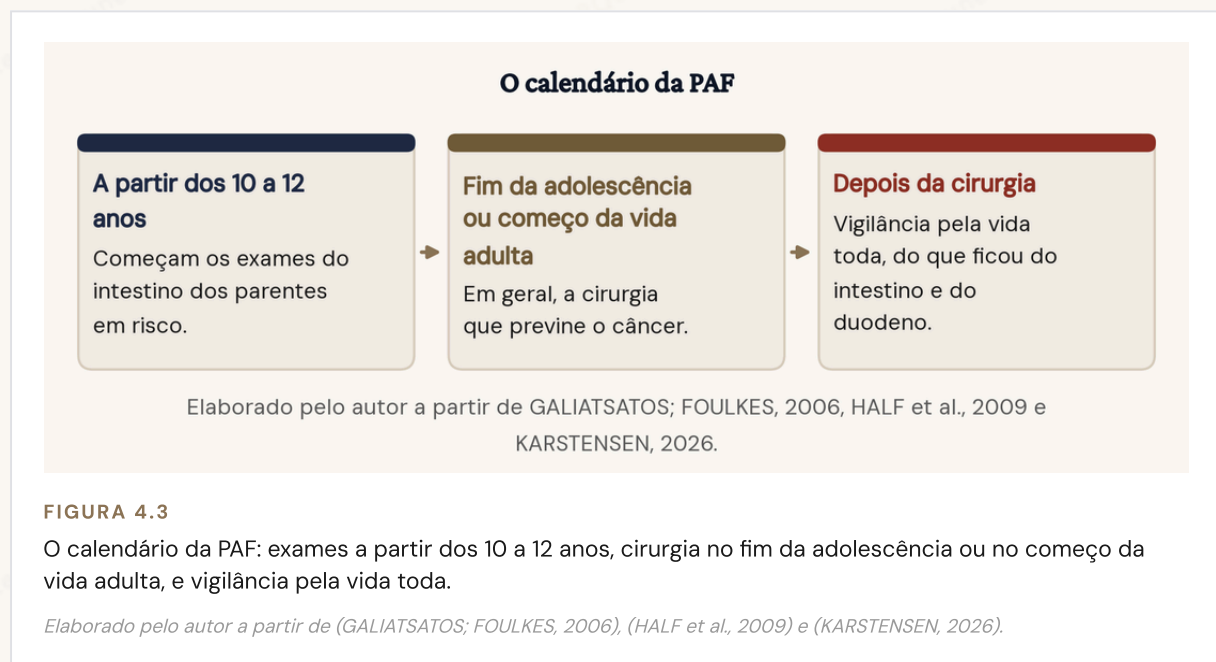
O QUE OS ESTUDOS MOSTRAM

Ter as duas cópias do MUTYH alteradas andou junto com um risco 28 vezes maior de câncer de intestino, num estudo populacional que comparou 9.268 pessoas com a doença e 5.064 sem ela (LUBBE et al., 2009). Com uma cópia só, não se viu risco maior.

Fonte: LUBBE et al., 2009

4.4 A vigilância desde a adolescência

Na PAF, os exames do intestino dos parentes em risco começam a partir dos 10 a 12 anos. A cirurgia que previne o câncer costuma vir no fim da adolescência ou no começo da vida adulta, e a vigilância segue pela vida toda (Figura 4.3).

**PERGUNTE AO SEU MÉDICO**

- Quantos pólipos o exame achou, e onde?
- Com que idade meus filhos começam os exames?

Nas duas síndromes, o diagnóstico da família passa pelo teste genético.

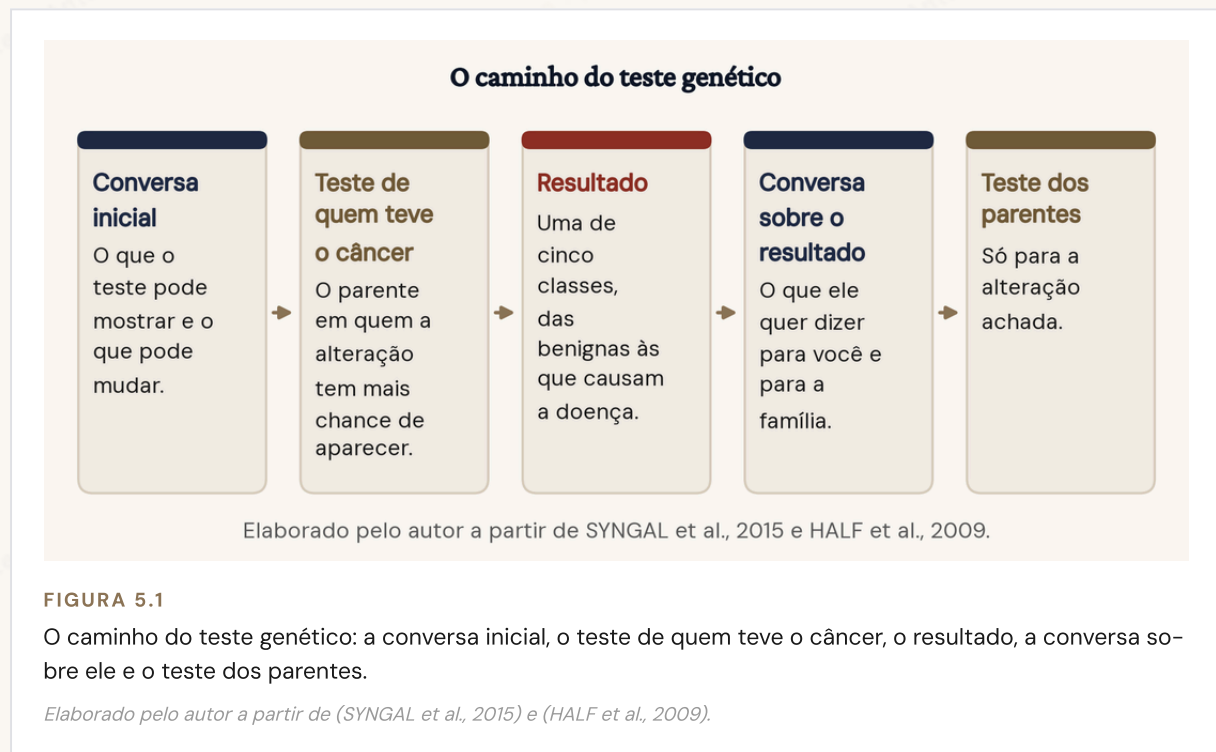
O teste genético

EM UMA FRASE

O teste vem entre duas conversas, uma antes e outra depois.

5.1 As conversas do aconselhamento

Na polipose e na síndrome de Lynch, o teste genético procura, numa amostra da própria pessoa, a alteração que corre na família. A diretriz americana de 2015 pede que ele fique entre duas conversas de aconselhamento genético. Uma prepara a decisão. Na outra, vem a explicação do resultado, e a Figura 5.1 mostra esse caminho.



5.2 Quem testa primeiro

Quando possível, testa-se primeiro o parente que teve o câncer, porque nele a alteração tem mais chance de aparecer. Achada a alteração, os outros parentes são testados só para ela.

5.3 O que o resultado quer dizer

A Tabela 5.2 resume os resultados possíveis. O mais difícil de entender é a variante de significado incerto.

TABELA 5.2 — OS RESULTADOS DO TESTE GENÉTICO E O QUE CADA UM QUER DIZER

RESULTADO	O QUE QUER DIZER	O QUE COSTUMA VIR DEPOIS
Alteração que causa a doença	A síndrome está confirmada	Vigilância e, conforme o caso, cirurgia; teste dos parentes
Negativo, numa família com alteração já conhecida	A pessoa não herdou a alteração da família	O geneticista orienta o cuidado de quem não herdou
Negativo, sem alteração conhecida na família	A causa não foi achada, e a herança não está afastada	A vigilância segue a história da família
Variante de significado incerto	Uma alteração cujo efeito ainda não se conhece	O geneticista decide o que fazer; algumas mudam de classe com o tempo

Fonte: Elaborado pelo autor a partir de (RICHARDS et al., 2015), (MERSCH et al., 2018), (HAMPEL et al., 2005) e (VAN LEERDAM et al., 2019).

O QUE OS ESTUDOS MOSTRAM

O laudo encaixa cada alteração achada numa de cinco classes, das benignas às que causam a doença, e a do meio é a variante de significado incerto (RICHARDS et al., 2015). Quando uma variante incerta muda de classe, costuma virar benigna. Num só laboratório comercial, que fez o teste para câncer herdado em 1,45 milhão de pessoas entre 2006 e 2018, 1.867 das 2.048 variantes incertas que mudaram de classe passaram a benignas ou provavelmente benignas (MERSCH et al., 2018). Só 178 viraram causadoras de doença.

Fonte: RICHARDS et al., 2015; MERSCH et al., 2018

O Gráfico 5.3 mostra esses números.

Para onde foram as variantes incertas que mudaram de classe

Laboratório que testou 1,45 milhão de pessoas. Cada barra vai de 0 a 2.048.

As 2.048 que mudaram de classe



Elaborado pelo autor a partir de MERSCH et al., 2018.

GRÁFICO 5.3

Para onde foram as variantes de significado incerto que mudaram de classe, num laboratório que testou 1,45 milhão de pessoas.

Elaborado pelo autor a partir de (MERSCH et al., 2018).

PERGUNTE AO SEU MÉDICO

- Quem da minha família deve fazer o teste primeiro?
- Se o resultado vier incerto, o que muda para mim?

Um resultado positivo leva à pergunta dos filhos e irmãos.

Filhos e irmãos: o teste em cascata

EM UMA FRASE

A informação é da família; a decisão de testar é de cada um.

6.1 O teste em cascata

Quando o teste genético acha a alteração, os parentes podem saber se a herdaram, e o teste segue em cascata (Figura 6.1): começa pelos parentes de primeiro grau e chega aos mais distantes conforme os resultados.

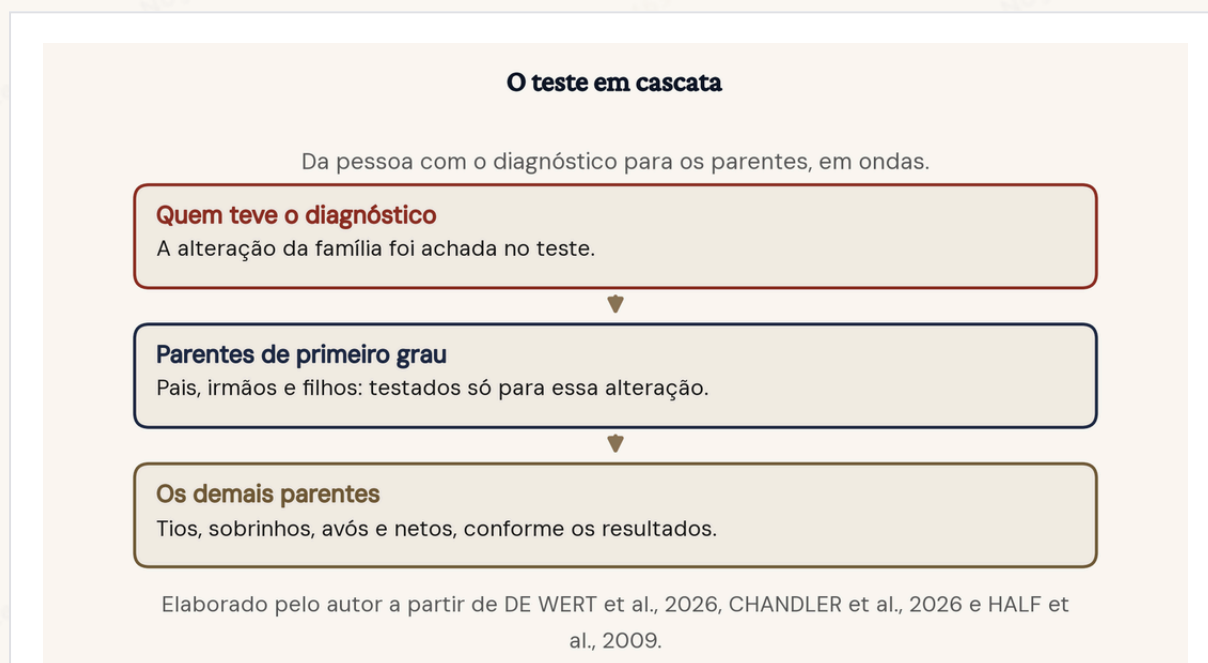


FIGURA 6.1

O teste em cascata: de quem teve o diagnóstico para os parentes de primeiro grau e, depois, para os demais.

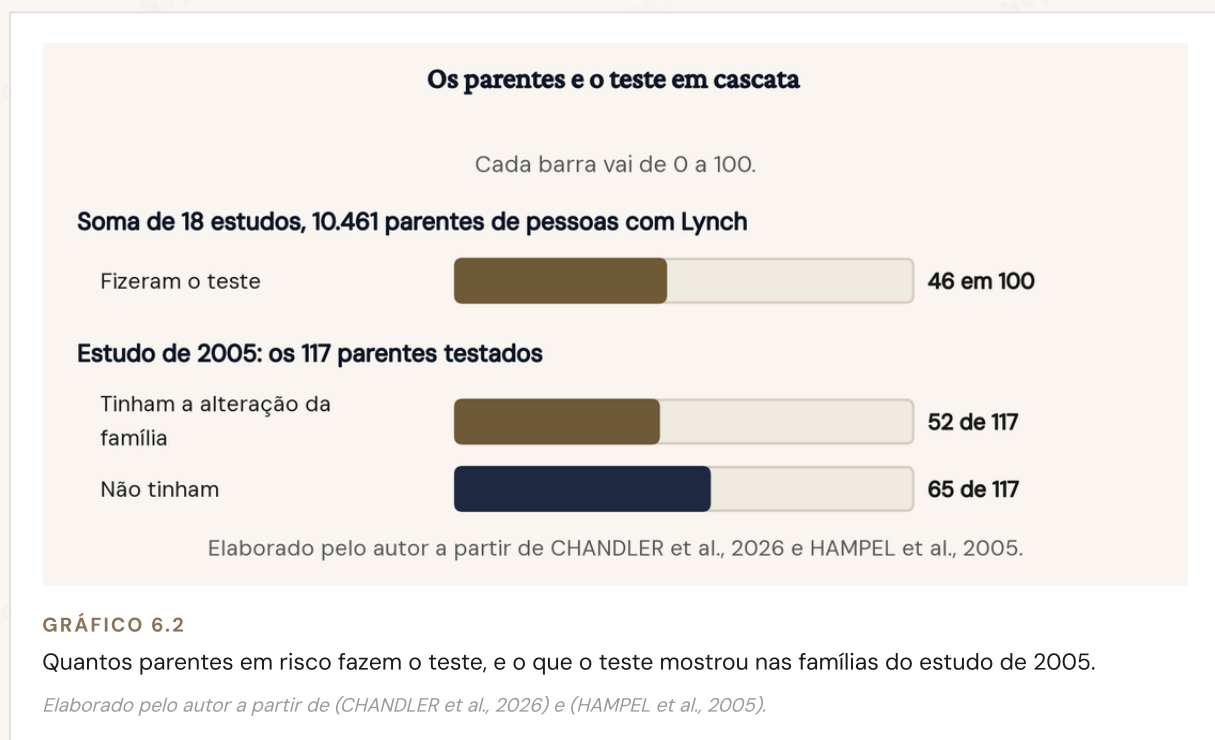
Elaborado pelo autor a partir de (DE WERT et al., 2026), (CHANDLER et al., 2026) e (HALF et al., 2009).

O QUE OS ESTUDOS MOSTRAM

Cerca de metade dos parentes em risco faz o teste. Foram 46 em cada 100, na soma de 18 estudos com 10.461 parentes de pessoas com Lynch; os de primeiro grau testaram mais que os de segundo, e as mulheres mais que os homens (CHANDLER et al., 2026). No estudo de Columbus do capítulo 3, 52 dos 117 parentes testados tinham a alteração da família (HAMPEL et al., 2005). A sociedade europeia de genética sugere que a equipe apoie mais ativamente o aviso à família quando há risco alto de um dano grave e evitável (DE WERT et al., 2026).

Fonte: CHANDLER et al., 2026; HAMPEL et al., 2005; DE WERT et al., 2026

O Gráfico 6.2 mostra esses números.



6.2 Em que idade

A idade depende da síndrome. Na PAF, as crianças em risco podem fazer o teste a partir dos 10 anos na Holanda, país do estudo de 2014 citado abaixo. No Lynch, a idade do teste se combina com o geneticista. A vigilância só começa na vida adulta.

O QUE OS ESTUDOS MOSTRAM

Num estudo holandês de 2014, foram ouvidos os pais de 13 crianças testadas para PAF antes dos 10 anos, idade a partir da qual o teste é rotina no país (KATTENTIDT-MOURAVIEVA et al., 2014). Nenhum se arrependeu do momento do teste. Para os autores, testar antes dos 10 anos não traz ganho médico, o que torna a escolha discutível. Ansiedade e depressão aparecem com mais frequência em quem tem PAF, segundo uma revisão de 2026, que sugere apoio psicológico dirigido, sobretudo a adolescentes e adultos jovens (KARSTENSEN, 2026). No Lynch, a colonoscopia começa aos 25 ou aos 35 anos, conforme o gene (VAN LEERDAM et al., 2019).

Fonte: KATTENTIDT-MOURAVIEVA et al., 2014; KARSTENSEN, 2026; VAN LEERDAM et al., 2019

6.3 Como conversar

Cada pessoa tem o seu tempo. Quem recebeu o diagnóstico pode contar com a equipe de genética para avisar os parentes; com crianças e adolescentes, o momento do teste e a forma de contar são decididos pela família com o geneticista.

PERGUNTE AO SEU MÉDICO

- Quem da minha família deve ser avisado primeiro?
- Com que idade meus filhos podem fazer o teste?

Quem tem Lynch e ainda não teve câncer chega, então, a outra decisão: quando não operar, e o que fazer enquanto isso.

Quando não operar, e o que fazer enquanto isso

EM UMA FRASE

No Lynch sem câncer, o intestino fica, e a colonoscopia vigia.

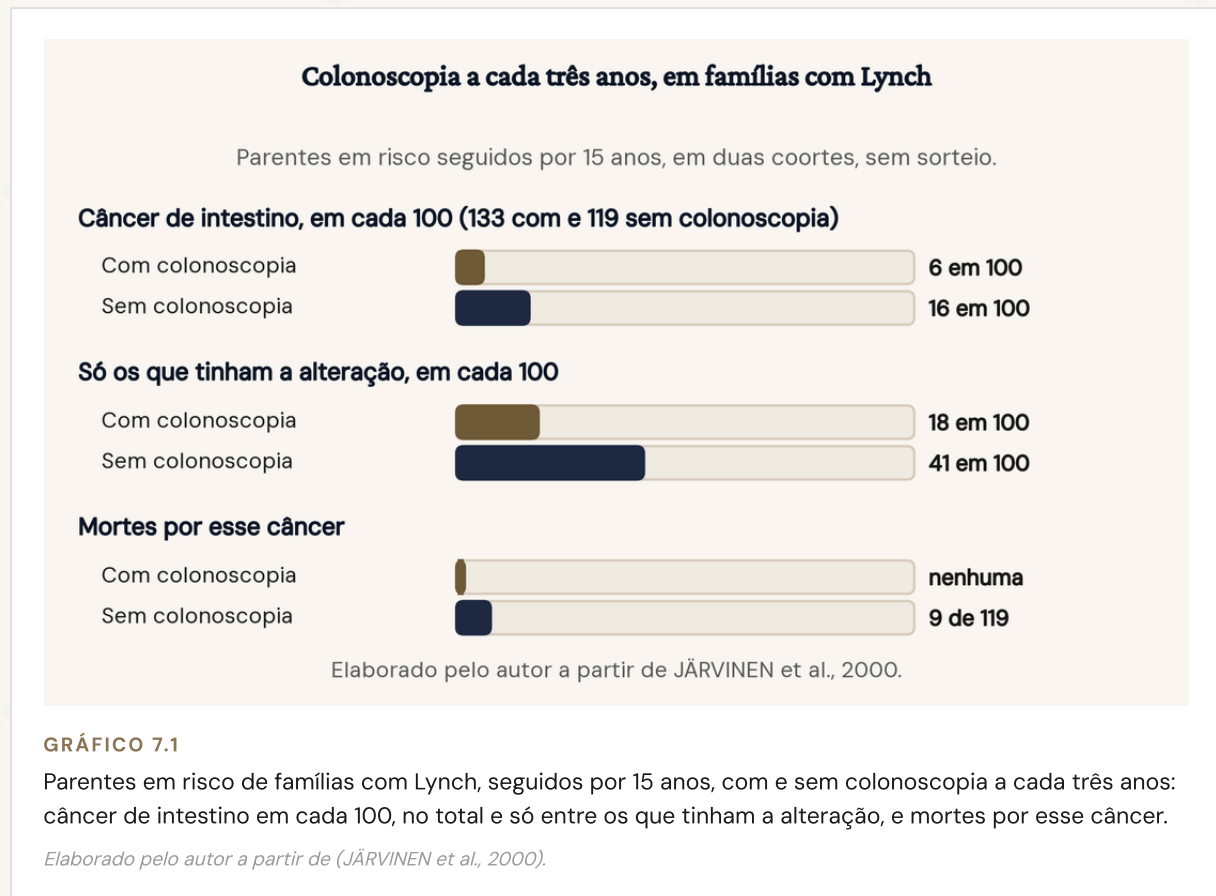
7.1 Vigiar em vez de operar

Filhos e irmãos que herdaram a alteração de Lynch sem ter tido câncer são vigiados: os estudos apoiam a colonoscopia periódica, sem a retirada preventiva do intestino (Gráfico 7.1).

O QUE OS ESTUDOS MOSTRAM

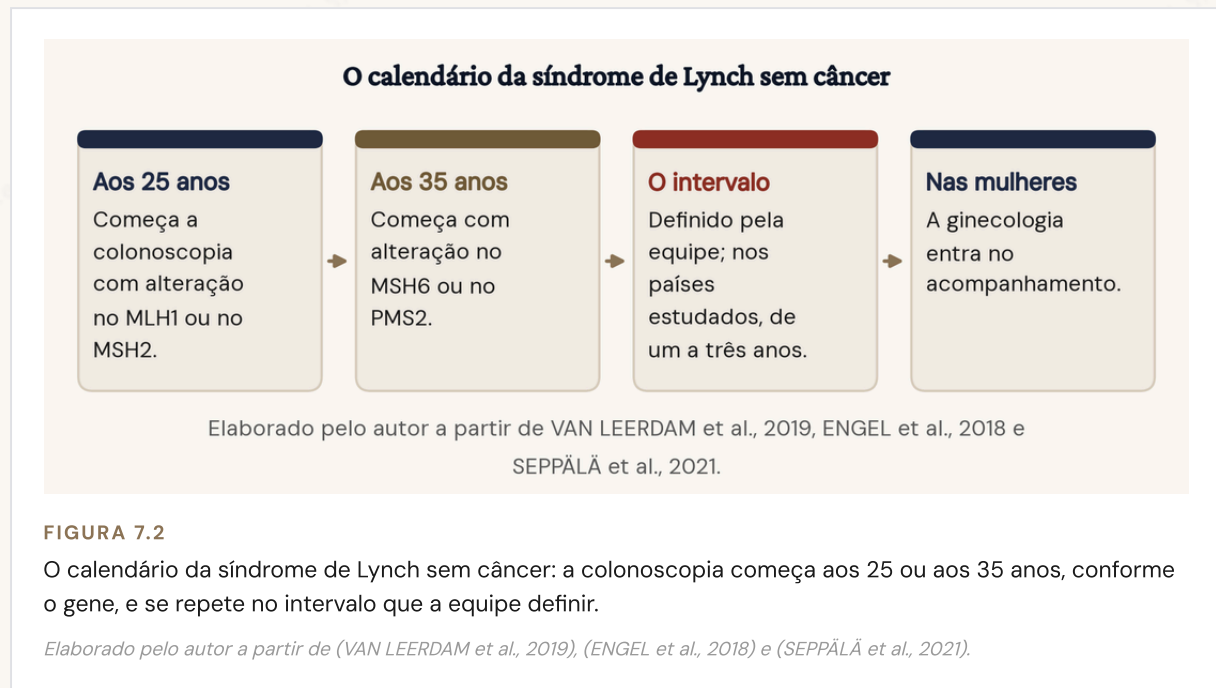
Em 15 anos, quem fez colonoscopia a cada três anos teve câncer de intestino em 6 de cada 100, contra 16 em cada 100 sem os exames (JÄRVINEN et al., 2000). Eram parentes em risco de 22 famílias com Lynch, que formavam duas coortes, sem sorteio. Entre os que tinham a alteração, foram 18 em cada 100 com os exames, contra 41 sem eles. Nenhum vigiado morreu desse câncer. No outro grupo, 9 morreram. Um modelo de decisão de 1998, para portadores com 25 anos, deu à retirada preventiva do cólon e do reto mais tempo de vida que à vigilância, mas a vigilância ficou à frente quando se contou a qualidade de vida (SYNGAL et al., 1998).

Fonte: JÄRVINEN et al., 2000; SYNGAL et al., 1998



7.2 O calendário da colonoscopia

O começo depende do gene. Pela diretriz europeia de endoscopia de 2019, é aos 25 anos para o MLH1 e o MSH2; aos 35, para o MSH6 e o PMS2. O intervalo é definido pela sua equipe (Figura 7.2).



O QUE OS ESTUDOS MOSTRAM

A colonoscopia todo ano protege mais que a cada dois ou três anos? Três países europeus acompanharam 2.747 portadores de Lynch, cada país com o seu intervalo, de um a três anos; no país que examinava todo ano, a diferença para os outros dois, no número de cânceres e no estágio, não se separou do acaso (ENGEL et al., 2018).

Fonte: ENGEL et al., 2018

7.3 O AAS

O AAS, a aspirina, foi testado para prevenir o câncer no Lynch (Gráfico 7.3). Não é para tomar por conta própria: dose e tempo são decisão do seu médico.

O QUE OS ESTUDOS MOSTRAM

Com 600 mg de AAS por dia, o câncer de intestino apareceu em 40 de 427 pessoas com Lynch; com o placebo, em 58 de 434 (BURN et al., 2020). O ensaio sorteou 861 pessoas de 43 centros: dois anos de AAS ou placebo e dez de acompanhamento, em média. Nos outros cânceres da síndrome, não se viu efeito: 36 casos em cada grupo. Num segundo ensaio, que sorteou 1.879 pessoas para doses diferentes, os números de câncer com 100 mg ficaram parecidos com os de 600 mg, com menos sangramento grave: nenhum caso contra 11 (BURN et al., 2026). Mas a comparação formal não provou que a dose menor equivale.

Fonte: BURN et al., 2020; BURN et al., 2026

O AAS na síndrome de Lynch, em dois ensaios sorteados

Cada barra vai de 0 a 100.

Câncer de intestino: 2 anos de uso, 10 de acompanhamento (861 pessoas)

AAS, 600 mg por dia		40 de 427 (9%)
Placebo		58 de 434 (13%)

Sangramento grave em 5 anos (1.879 pessoas)

AAS, 100 mg por dia		nenhum
AAS, 300 mg por dia		3 (0,5%)
AAS, 600 mg por dia		11 (1,5%)

O segundo ensaio não provou formalmente que as doses menores equivalem à de 600 mg.

Elaborado pelo autor a partir de BURN et al., 2020 e BURN et al., 2026.

GRÁFICO 7.3

O AAS na síndrome de Lynch: câncer de intestino com 600 mg por dia e com placebo, e sangramento grave com cada dose.

Elaborado pelo autor a partir de (BURN et al., 2020) e (BURN et al., 2026).

7.4 O útero e o ovário

Para as mulheres com Lynch, a ginecologia faz parte da vigilância. Retirar o útero e os ovários de forma preventiva é decisão tomada com a ginecologia, que leva em conta também o desejo de ter filhos (Gráfico 7.4).

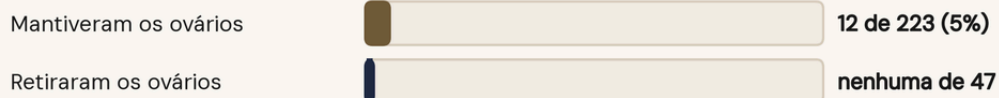
O QUE OS ESTUDOS MOSTRAM

Entre mulheres com Lynch que mantiveram o útero, o câncer desse órgão apareceu em 69 de 210 (SCHMELEL et al., 2006). Nenhuma das 61 que o retiraram teve esse câncer. Entre as que mantiveram os ovários, o câncer de ovário apareceu em 12 das 223; entre as 47 que os retiraram, em nenhuma. As comparações foram entre grupos pareados, sem sorteio. Na parte ginecológica, a diretriz europeia de 2021 segue o consenso de Manchester (SEPPÄLÄ et al., 2021).

Fonte: SCHMELEL et al., 2006; SEPPÄLÄ et al., 2021

Cirurgia preventiva do útero e dos ovários no Lynch

Estudo de 2006 com grupos pareados, sem sorteio. Cada barra vai de 0 a 100.

Câncer de útero**Câncer de ovário**

Elaborado pelo autor a partir de SCHMELEL et al., 2006.

GRÁFICO 7.4

Câncer de útero e de ovário em mulheres com Lynch, com e sem a cirurgia preventiva, num estudo de 2006 sem sorteio.

Elaborado pelo autor a partir de (SCHMELEL et al., 2006).

7.5 Enquanto isso

A sua parte é manter as datas dos exames e atualizar a história da família. Sangue nas fezes entre dois exames é motivo para falar com a equipe antes da data marcada. Se for vivo e abundante, é o primeiro nível do capítulo 11: Emergência agora — pronto-socorro ou 192.

PERGUNTE AO SEU MÉDICO

- Com que idade começo a colonoscopia, e de quanto em quanto tempo?
- O AAS faz sentido no meu caso?

Na polipose, o plano inclui operar; o capítulo seguinte mostra como.

A cirurgia preventiva na polipose

EM UMA FRASE

Retirar o intestino grosso antes do câncer, no momento certo para cada pessoa.

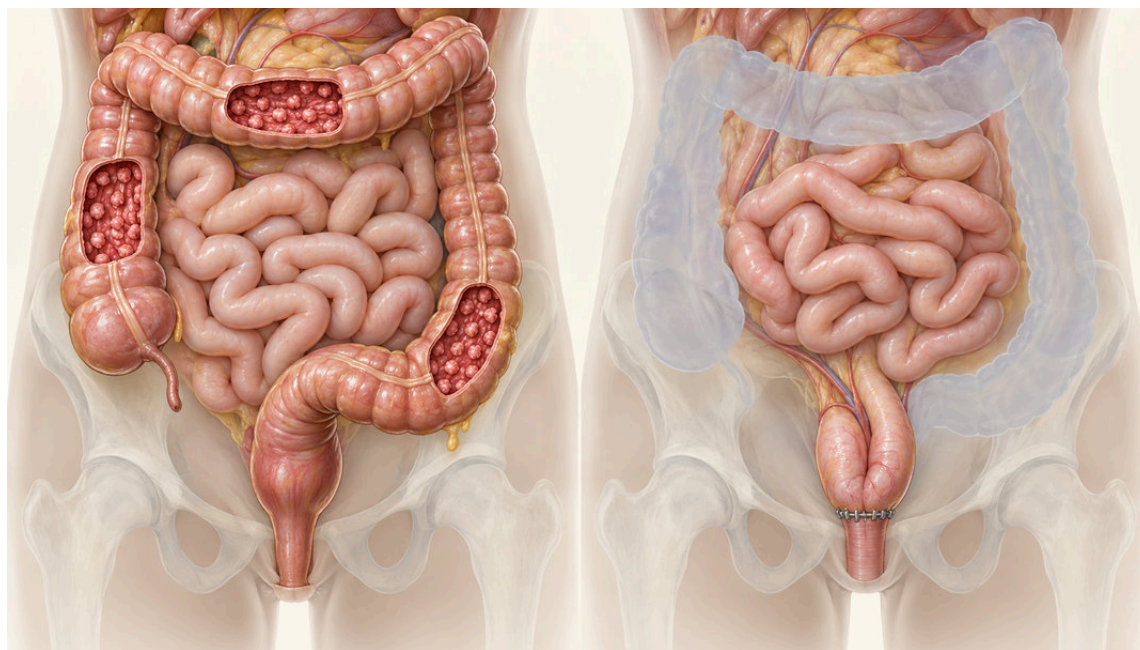
8.1 Quando operar

Na polipose, diferente do capítulo sobre quando não operar, a cirurgia faz parte do plano. Costuma ser feita no fim da adolescência ou no começo da vida adulta, caso a caso.

Decidem sobretudo a quantidade de pólipos no reto e a vontade da pessoa. Os tumores desmoides também contam.

8.2 As duas operações principais

Na retirada do cólon e do reto com bolsa ileal, todo o intestino grosso sai (Figura 8.1). O fim do íleo, dobrado em J, forma uma bolsa que faz o papel do reto, unida ao canal anal. Quando a equipe indica, uma ileostomia de proteção desvia as fezes enquanto a bolsa cicatriza, e ela se fecha numa segunda operação; o guia desta série sobre estoma explica esse período.

**FIGURA 8.1**

À esquerda, a polipose adenomatosa familiar: o intestino grosso inteiro forrado de pólipos pequenos, vistos pelas janelas. À direita, depois da retirada do cólon e do reto, em cinza, só o contorno: o fim do íleo dobrado em J, formando uma bolsa unida ao canal anal. A ileostomia de proteção, quando feita, não aparece na figura.

Ilustração produzida pelo autor com auxílio de inteligência artificial

Na colectomia total com o íleo unido ao reto, só o cólon sai (Figura 8.2). Não há bolsa. Em troca, o reto que fica pode formar pólipos e precisa de exames pela vida toda. A Tabela 8.3 compara as duas operações principais.

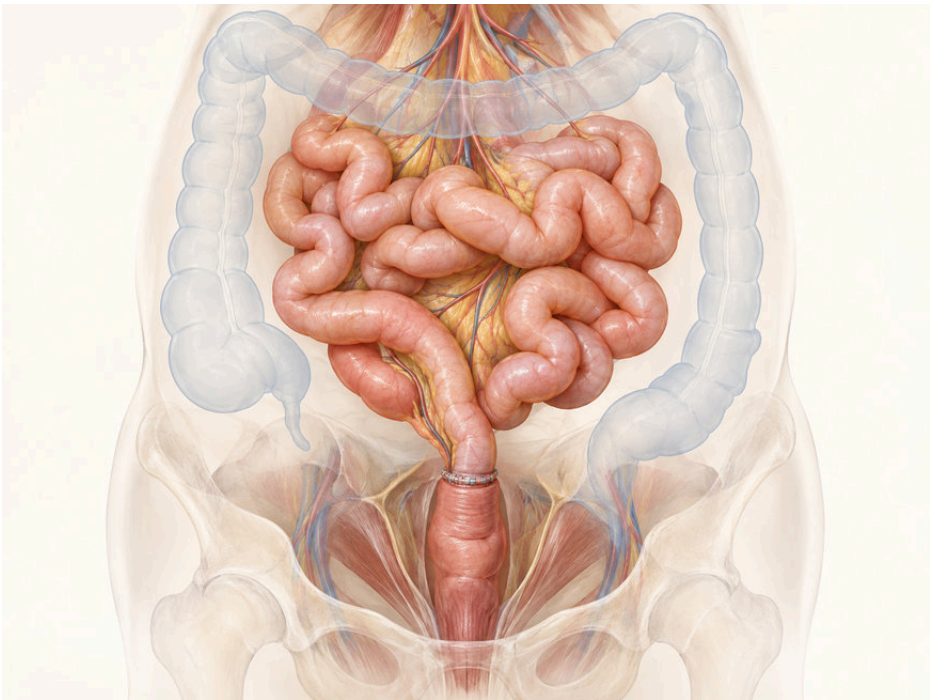


FIGURA 8.2
A colectomia total com o íleo unido ao reto: o cólon é retirado, em cinza, só o contorno; o reto fica, e o fim do íleo é costurado nele.
Ilustração produzida pelo autor com auxílio de inteligência artificial

TABELA 8.3 — A BOLSA ILEAL EM J E O ÍLEO UNIDO AO RETO, LADO A LADO

	BOLSA ILEAL EM J	ÍLEO UNIDO AO RETO
O que fica	O canal anal, com a bolsa feita de íleo	O reto
Evacuações	Mais vezes por dia e mais à noite; menos urgência	Menos vezes; mais urgência
Vigilância	Da bolsa, pela vida toda	Do reto, pela vida toda; o reto pode ter câncer
Estoma	Ileostomia de proteção provisória, quando a equipe indica	Em geral, sem estoma; a equipe decide caso a caso
Gravidez	Fertilidade menor num estudo nórdico; num holandês, diferença que não se separou do acaso	Fertilidade parecida com a da população no estudo nórdico

Nota: Em casos escolhidos, a equipe retira também o reto e deixa uma ileostomia definitiva (SINHA et al., 2025).

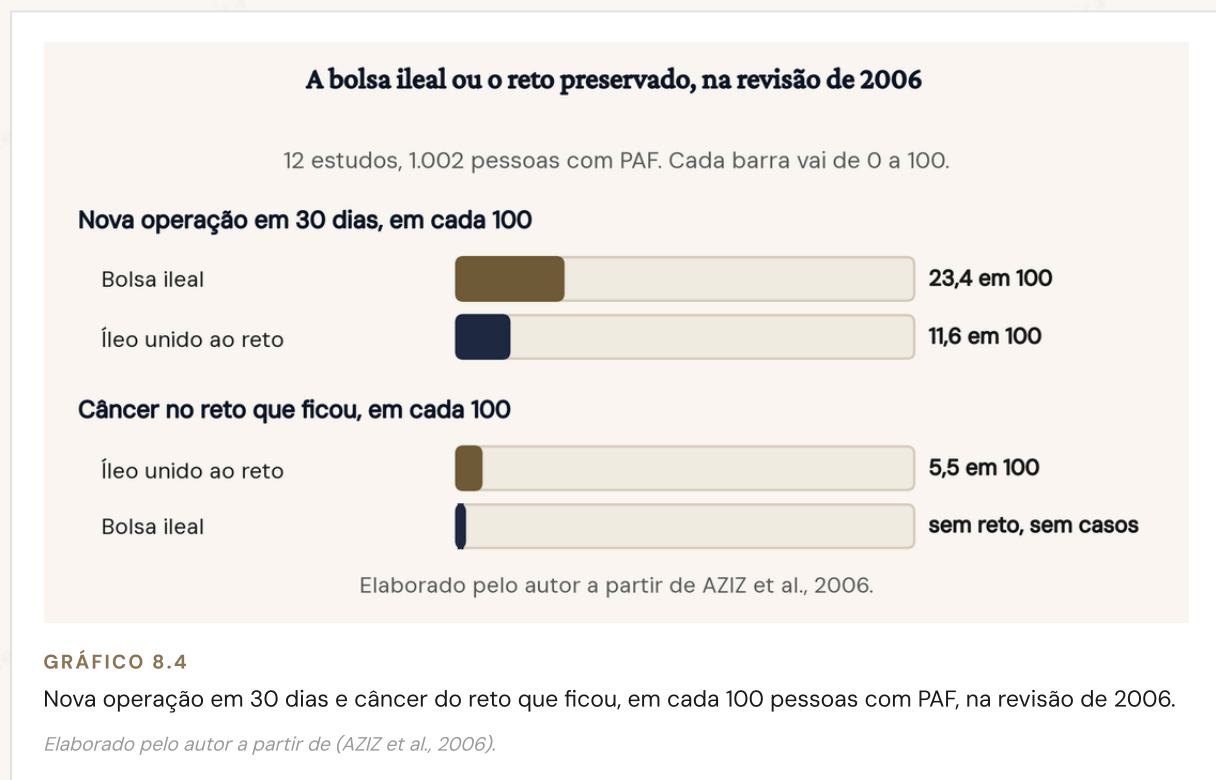
Fonte: Elaborado pelo autor a partir de (AZIZ et al., 2006), (HAYAT et al., 2026), (SINHA et al., 2025), (OLSEN et al., 2003) e (NIEUWENHUIS et al., 2010).

O QUE OS ESTUDOS MOSTRAM

Numa revisão de 12 estudos com 1.002 pessoas com PAF, 23,4 em cada 100 operados com a bolsa precisaram de nova operação em até 30 dias, contra 11,6 com o reto preservado; no reto que ficou, houve câncer em 5,5 de cada 100, e com a bolsa, nenhum (AZIZ et al., 2006). Numa revisão de 2026, as complicações tardias foram menos comuns com o reto preservado, que também teve menos escape de fezes e mais urgência (HAYAT et al., 2026).

Fonte: AZIZ et al., 2006; HAYAT et al., 2026

O Gráfico 8.4 mostra esses números.



8.3 Depois da cirurgia: o duodeno e os desmoides

A vigilância não termina com a cirurgia. A endoscopia alta acompanha os pólipos do duodeno, e o estágio deles na escala de Spigelman orienta os exames (Gráfico 8.5).

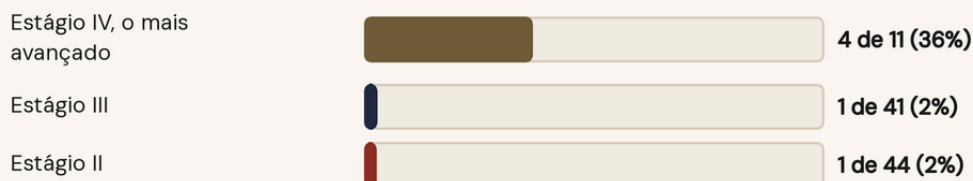
O QUE OS ESTUDOS MOSTRAM

Com o cólon já retirado, a revisão de 2009 põe o câncer do duodeno e os tumores desmoides à frente das outras causas de morte na PAF (HALF et al., 2009). Das 11 pessoas com PAF que começaram a vigilância no estágio IV de Spigelman, o mais avançado, 4 tiveram câncer do duodeno em 10 anos (GROVES et al., 2002). Houve um caso entre as 44 que começaram no estágio II e outro entre as 41 do III. Os autores defendem discutir a cirurgia do duodeno no estágio IV.

Fonte: HALF et al., 2009; GROVES et al., 2002

Câncer do duodeno em 10 anos, conforme o estágio de Spigelman

114 pessoas com PAF em vigilância desde 1988. Cada barra vai de 0 a 100.

Estágio no começo da vigilância

Elaborado pelo autor a partir de GROVES et al., 2002.

GRÁFICO 8.5

Câncer do duodeno em 10 anos, em cada 100 pessoas com PAF, conforme o estágio de Spigelman no começo da vigilância.

Elaborado pelo autor a partir de (GROVES et al., 2002).

No desmoide, a cirurgia, que já foi o primeiro passo, deu lugar ao acompanhamento de perto. Ele nasce do tecido fibroso e invade o lugar em volta; a evolução é difícil de prever. Depois da cirurgia da PAF, aparece em parte dos operados (Gráfico 8.6).

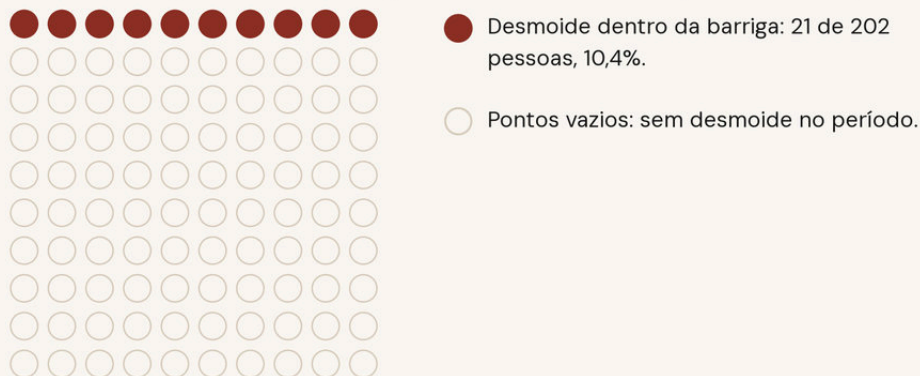
O QUE OS ESTUDOS MOSTRAM

A via convencional e a retirada também do reto andaram junto com mais desmoides num registro de tumores digestivos hereditários, em que 21 das 202 pessoas operadas por PAF tiveram desmoide dentro da barriga (RAUSA et al., 2024). Uma revisão de 20 estudos sem sorteio não achou essas diferenças, mas achou mais desmoide em quem já tinha operado a barriga antes (AELVOET et al., 2022). Tratar de modo mais conservador, sem operar logo, segue um consenso internacional de 2020 (DESMOID TUMOR WORKING GROUP, 2020).

Fonte: RAUSA et al., 2024; AELVOET et al., 2022; DESMOID TUMOR WORKING GROUP, 2020

Tumor desmoide depois da cirurgia da PAF

Registro de tumores digestivos hereditários. Cada ponto é 1% das pessoas.



A grade arredonda 10,4% para 10 pontos.
Elaborado pelo autor a partir de RAUSA et al., 2024.

GRÁFICO 8.6

Tumor desmoide dentro da barriga depois da cirurgia da PAF, em cada 100 pessoas operadas, num registro de tumores digestivos hereditários.

Elaborado pelo autor a partir de (RAUSA et al., 2024).

PERGUNTE AO SEU MÉDICO

- Qual das duas operações faz mais sentido para mim, e por quê?
- Vou precisar de ileostomia provisória?

No Lynch, a pergunta muda quando aparece um câncer: quanto do intestino retirar.

Quando o câncer aparece em quem tem Lynch

EM UMA FRASE

Operar o câncer e, na mesma decisão, pensar no resto do intestino.

9.1 Segmentar ou estendida

A cirurgia preventiva da polipose chega antes do câncer; no Lynch, a operação trata um tumor que já apareceu. No cólon, há duas escolhas principais. Na colectomia segmentar, sai só o trecho doente, e as pontas são unidas (Figura 9.1). Na estendida sai quase todo o cólon, com o íleo unido ao reto, como na Figura 8.2.

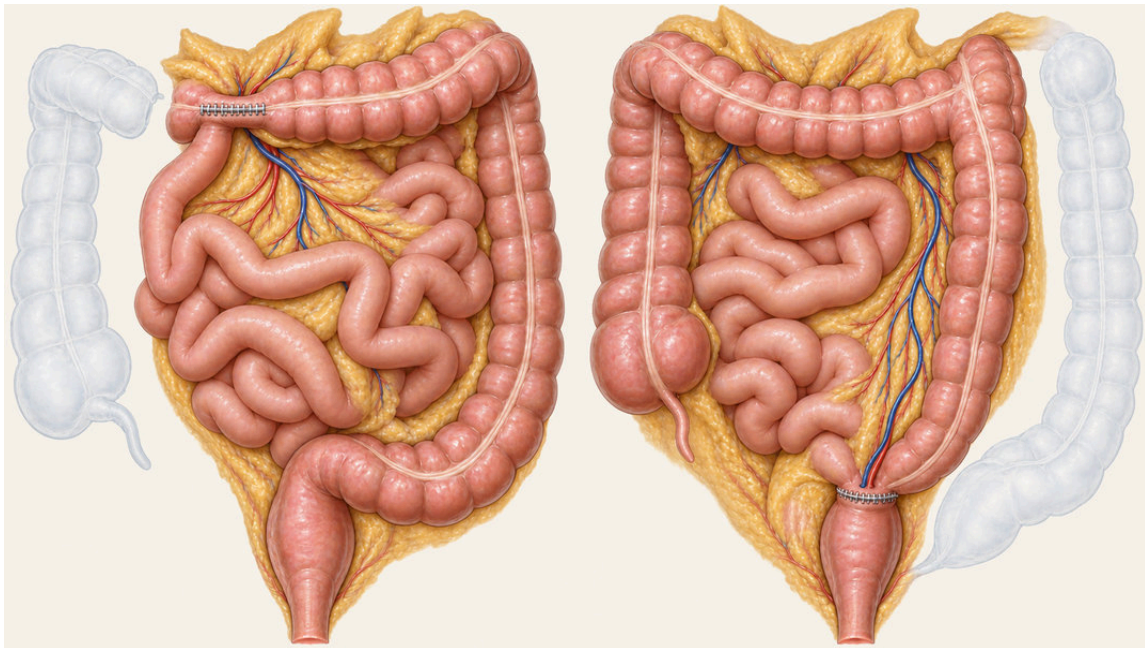


FIGURA 9.1

Duas colectomias segmentares. À esquerda, a direita, com o íleo unido ao cólon transverso. À direita, a esquerda, com o cólon unido ao reto.

Ilustração produzida pelo autor com auxílio de inteligência artificial

A segmentar deixa mais cólon, que pode ter um novo câncer. A estendida mexe mais com o funcionamento do intestino (Gráfico 9.2).

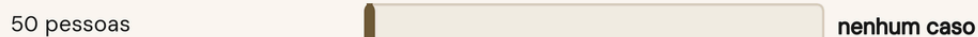
O QUE OS ESTUDOS MOSTRAM

Depois de uma colectomia segmentar por um primeiro câncer de cólon, um novo câncer de intestino apareceu em 16 de cada 100 portadores de Lynch em dez anos (PARRY et al., 2011). Em vinte anos, em 41. Os dados são de 382 portadores de um registro de famílias, e entre os 50 com a estendida não houve nenhum novo câncer no período. Uma revisão de 14 estudos também achou mais câncer novo depois da segmentar, sem que a sobrevida em cinco e em dez anos se separasse do acaso (PASQUALOTTO et al., 2025). Num estudo holandês, quem fez a estendida evacuava mais vezes, mas os questionários gerais de qualidade de vida não mostraram diferença significativa entre as duas operações (HAANSTRA et al., 2012).

Fonte: PARRY et al., 2011; PASQUALOTTO et al., 2025; HAANSTRA et al., 2012

Um novo câncer de intestino, no Lynch, depois da colectomia

382 portadores de um registro de famílias. Cada barra vai de 0 a 100.

Depois da colectomia segmentar, em cada 100**Depois da colectomia estendida**

Elaborado pelo autor a partir de PARRY et al., 2011.

GRÁFICO 9.2

Um novo câncer de intestino depois de uma colectomia segmentar, em cada 100 portadores de Lynch, em 10, 20 e 30 anos; entre os 50 que fizeram a estendida, nenhum caso.

Elaborado pelo autor a partir de (PARRY et al., 2011).

9.2 A decisão compartilhada

Não há resposta única. A escolha leva em conta a idade, o gene, o funcionamento do intestino e a preferência de quem vai ser operado. É feita junto com a equipe. Quando o câncer está no reto, o caminho segue o guia desta série sobre câncer de reto.

9.3 A imunoterapia

Nos tumores com instabilidade que já se espalharam, a imunoterapia foi comparada com a quimioterapia; quem indica é o oncologista, e o guia desta série sobre quimio e radio na cirurgia explica essa parte.

O QUE OS ESTUDOS MOSTRAM

Com um remédio de imunoterapia, metade das pessoas passou pelo menos 16,5 meses sem a doença avançar; com a quimioterapia, esse tempo foi de 8,2 meses (ANDRÉ et al., 2020). Foi um ensaio sorteado. Nele entraram 307 pessoas com câncer de intestino já espalhado e com instabilidade, ainda sem tratamento.

Fonte: ANDRÉ et al., 2020

PERGUNTE AO SEU MÉDICO

- No meu caso, a colectomia segmentar ou a estendida?
- Como fica o funcionamento do intestino em cada uma?

Definida a extensão, resta escolher a via de acesso; a robótica é uma das opções.

Robótica, laparoscópica ou convencional

EM UMA FRASE

A via muda só o caminho até o intestino; a operação planejada é a mesma.

10.1 As três vias

No câncer que aparece no Lynch e na cirurgia preventiva da polipose, há mais de uma via. A robótica usa cortes pequenos e pinças articuladas, comandadas de um console. Na laparoscópica, de cortes também pequenos, as pinças são longas. A convencional é a do corte maior.

A ordem é só de apresentação. A Tabela 10.1 reúne o que os estudos mostraram e o contra de cada via.

TABELA 10.1 — ROBÓTICA, LAPAROSCÓPICA OU CONVENCIONAL: O QUE OS ESTUDOS MOSTRARAM E O CONTRA DE CADA UMA

VIA	O QUE OS ESTUDOS MOSTRARAM	O CONTRA
Robótica	Na bolsa ileal, complicações parecidas com as da laparoscopia e menos passagem para a via convencional no meio da operação, em estudos sem sorteio	Operação mais longa; certeza baixa; num centro, mais trombose e mais reinternação que a convencional
Laparoscópica	Na bolsa ileal, corte menor e cicatriz de melhor aparência, com complicações e mortes que não se separaram do acaso; no câncer de cólon, sobrevida em 5 anos parecida com a da convencional, num ensaio sorteado	Na bolsa ileal, 91 minutos a mais de operação, em média; num centro, mais passagem para a via convencional que a robótica
Convencional	Acesso direto, sem equipamento especial; num centro, menos trombose e menos reinternação que as outras duas	Corte maior; mais desmoide num registro de PAF; numa revisão de 20 estudos, diferença que não se separou do acaso

Fonte: Elaborado pelo autor a partir de (BURNS et al., 2026), (VIOLANTE et al., 2025), (AHMED ALI et al., 2009), (FLESHMAN et al., 2007), (RAUSA et al., 2024) e (AELVOET et al., 2022).

O QUE OS ESTUDOS MOSTRAM

Na bolsa ileal, a laparoscopia levou em média 91 minutos a mais que a via convencional e deixou um corte menor, numa revisão Cochrane de 11 estudos com 607 pessoas operadas por retocolite ou por PAF, em que só um estudo sorteou os grupos (AHMED ALI et al., 2009). Na mesma operação, comparada à laparoscopia, a robótica passou menos vezes para a via convencional no meio do procedimento e demorou mais, em 8 estudos sem sorteio com 1.861 pessoas (BURNS et al., 2026). No câncer de cólon, a sobrevida em 5 anos foi parecida com a laparoscopia e com a via convencional, num ensaio que sorteou 872 pessoas entre as duas (FLESHMAN et al., 2007).

Fonte: AHMED ALI et al., 2009; BURNS et al., 2026; FLESHMAN et al., 2007

A via é escolhida pela equipe, conforme a experiência dela e o equipamento disponível. O guia desta série sobre cirurgia robótica aprofunda o tema.

PERGUNTE AO SEU MÉDICO

- Qual via a equipe propõe, e por quê?
- Se a operação mudar de via no meio, o que muda para mim?

Qualquer que seja a via, a operação tem riscos, com sinais de alerta que pedem atenção.

Riscos e sinais de alerta depois da operação

EM UMA FRASE

Saber o que é esperado ajuda a reconhecer o que não é.

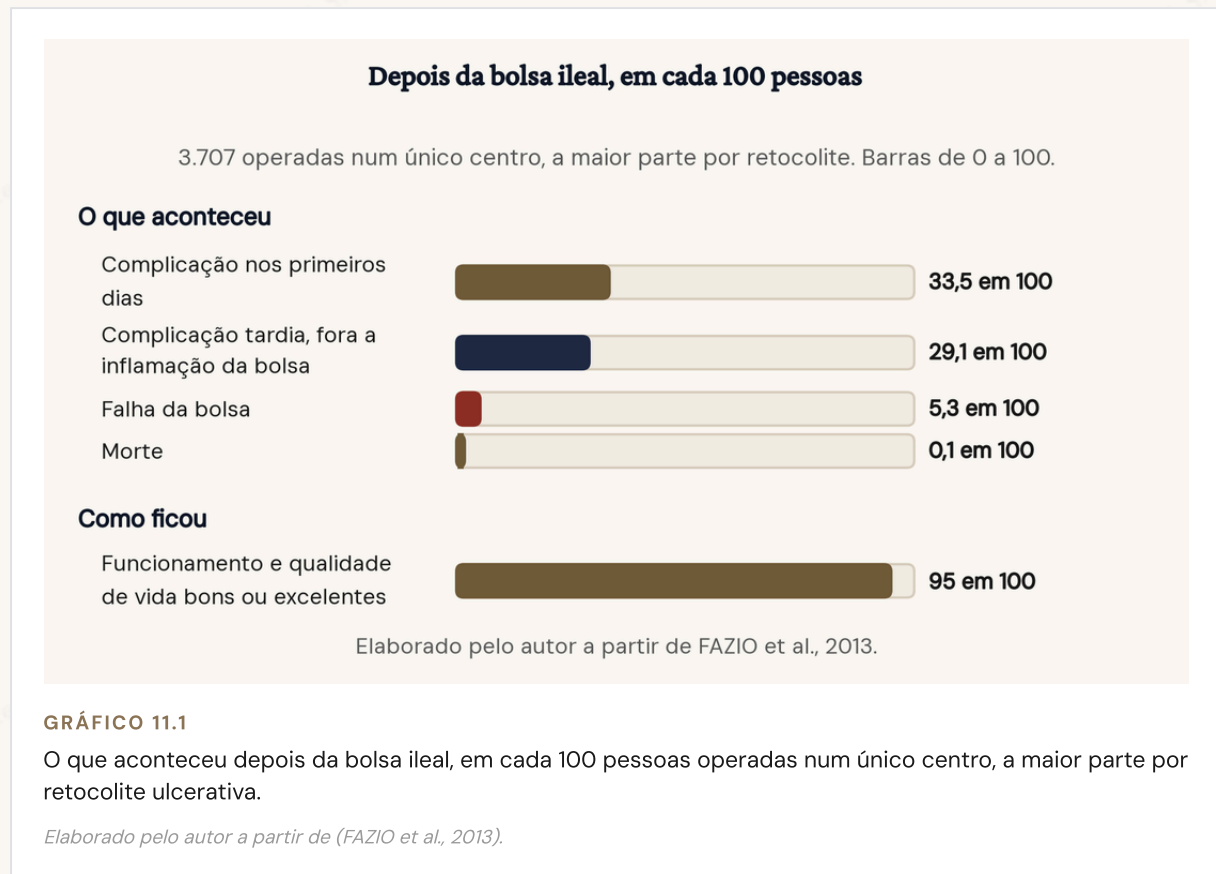
11.1 O que pode acontecer

Da robótica à convencional, a via muda o acesso. Os riscos do Gráfico 11.1 não separam a via; a Tabela 10.1 compara as vias.

O QUE OS ESTUDOS MOSTRAM

A bolsa deixou de servir ou teve de ser refeita em 5,3 de cada 100 operados (FAZIO et al., 2013). No acompanhamento feito pelo serviço, 95 de cada 100 tiveram bom resultado na evacuação e na vida diária; as complicações vieram em dois tempos, 33,5 em cada 100 logo depois da cirurgia e 29,1 mais tarde, sem contar a inflamação da bolsa. Morreu 1 em cada 1.000. O centro, um só, fez 3.707 bolsas entre 1984 e 2010, a maior parte por retocolite ulcerativa; 223 foram por PAF.

Fonte: FAZIO et al., 2013



Esses números são de outro centro. Quem conhece o seu risco é a sua equipe. Com ileostomia de proteção, os cuidados, entre eles a hidratação, estão no guia desta série sobre estoma.

11.2 Os sinais de alerta em três níveis

Os sinais abaixo valem para as primeiras semanas; a Figura 11.2 os repete em cartão.

SINAIS DE ALERTA**Emergência agora — pronto-socorro ou 192:**

- Dor forte e contínua na barriga, que ficou dura.
- Febre alta com calafrio, confusão mental ou sonolência.
- Falta de ar súbita, dor no peito ou desmaio.
- Sangramento vivo e abundante pelo ânus ou pela ileostomia.
- Com ileostomia: tontura que não passa ao deitar, ou vômitos que impedem de beber enquanto a bolsa continua enchendo.

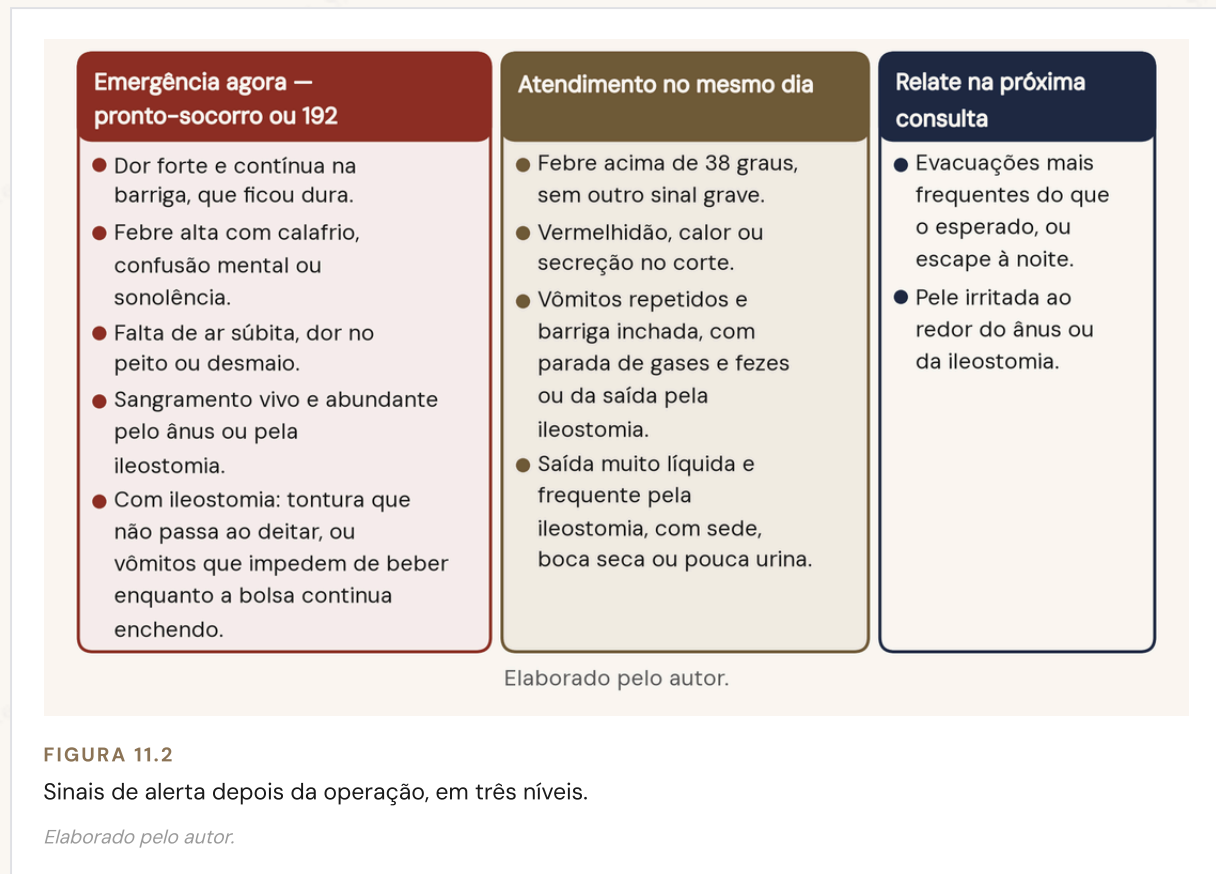
Atendimento no mesmo dia:

- Febre acima de 38 graus, sem outro sinal grave.
- Vermelhidão, calor ou secreção no corte.
- Vômitos repetidos e barriga inchada, com parada de gases e fezes ou da saída pela ileostomia.
- Saída muito líquida e frequente pela ileostomia, com sede, boca seca ou pouca urina.

Relate na próxima consulta:

- Evacuações mais frequentes do que o esperado, ou escape à noite.
- Pele irritada ao redor do ânus ou da ileostomia.

Diante de dúvida entre dois níveis, escolha o mais urgente dos dois.

**PERGUNTE AO SEU MÉDICO**

- Para qual telefone ligo, e a qual hospital volto?
- Quando a ileostomia de proteção será fechada?

Passadas as primeiras semanas, começa a vida depois da cirurgia, e o último capítulo traz também as perguntas para a consulta e para o geneticista.

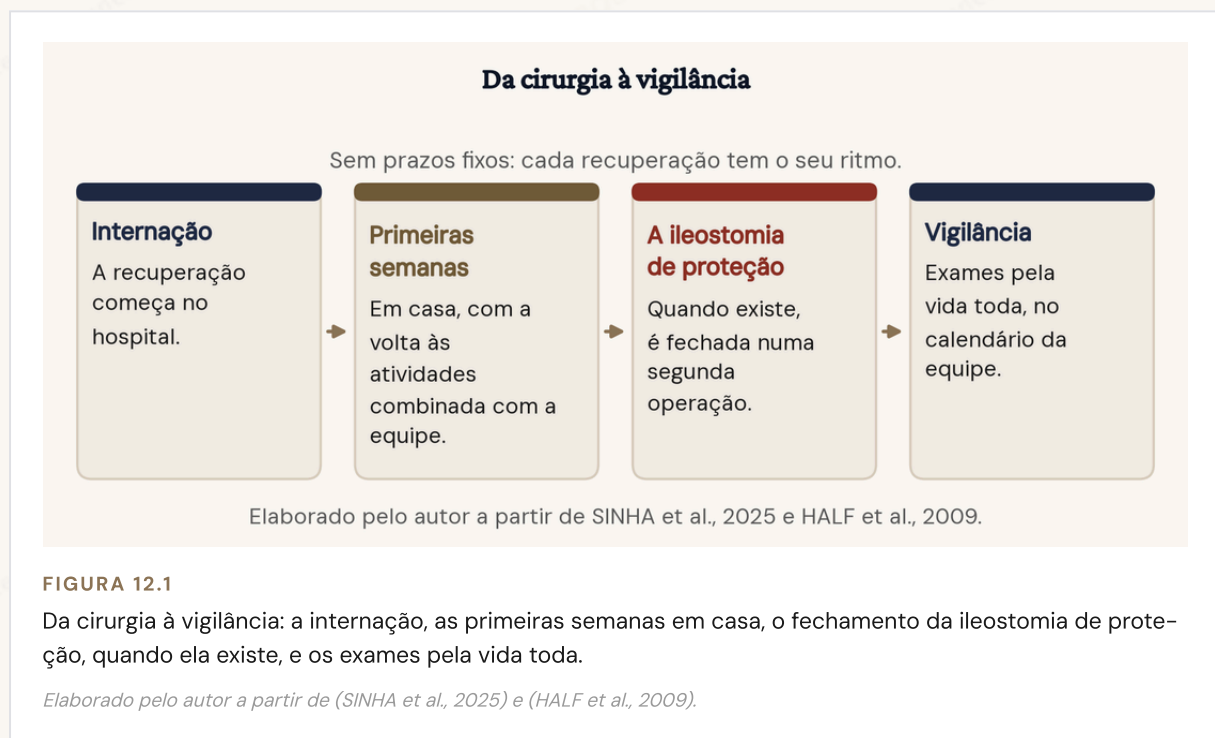
A vida depois, e as perguntas para a consulta e para o geneticista

EM UMA FRASE

Uma rotina nova, e a vigilância que continua.

12.1 O intestino depois

Passados os riscos das primeiras semanas, a pergunta passa a ser o dia a dia. Cada recuperação tem o seu ritmo. As etapas até a vigilância estão na Figura 12.1.



Com a bolsa, o intestino funciona mais vezes que com o reto preservado (Gráfico 12.2).

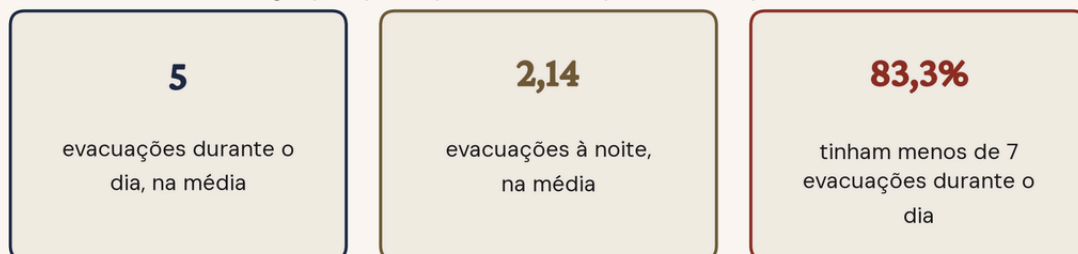
O QUE OS ESTUDOS MOSTRAM

Num serviço que fez bolsas em J por 19 anos, a média foi de 5 evacuações durante o dia (DAMMAK et al., 2025). À noite, de 2,14. Tinham menos de 7 evacuações diurnas 83,3% dos que responderam ao questionário do serviço, e a maior parte relatou boa qualidade de vida. Com o reto preservado, a revisão de 2006 do capítulo 8 contou em média 1,62 evacuação a menos (AZIZ et al., 2006). Na restrição da dieta, a diferença entre as duas operações não se separou do acaso.

Fonte: DAMMAK et al., 2025; AZIZ et al., 2006

Evacuações com a bolsa ileal em J

Serviço que operou por 19 anos; respostas a um questionário.



Elaborado pelo autor a partir de DAMMAK et al., 2025.

GRÁFICO 12.2

Evacuações com a bolsa ileal em J, durante o dia e à noite, num serviço que operou por 19 anos.

Elaborado pelo autor a partir de (DAMMAK et al., 2025).

12.2 Comida, trabalho e esporte

A volta ao trabalho e ao esporte é combinada com a equipe. Com a ileostomia provisória, os cuidados com a comida e a água estão no guia de estoma.

12.3 Gravidez e fertilidade

Quem pensa em ter filhos deve levar o assunto ao cirurgião antes de escolher a operação (Gráfico 12.3). A via do parto é conversa entre a equipe de obstetrícia e o cirurgião.

O QUE OS ESTUDOS MOSTRAM

Os estudos não concordam. Depois da bolsa, a fertilidade caiu para 54% da registrada na população, segundo um questionário enviado às 230 mulheres dos registros de polipose de quatro países nórdicos, e depois do íleo unido ao reto ficou parecida com a da população (OLSEN et al., 2003). Operar mais jovem andou junto com mais dificuldade para engravidar num levantamento nacional holandês, em que a diferença entre os tipos de operação não se separou do acaso. Relataram o problema 23 de 138 mulheres (NIEUWENHUIS et al., 2010).

Fonte: OLSEN et al., 2003; NIEUWENHUIS et al., 2010

Fertilidade depois da cirurgia da PAF

Dois estudos que não concordam.

Estudo nórdico: questionário a 230 mulheres
Depois da bolsa ileal

- A fertilidade caiu para 54% da registrada na população.

Depois do íleo unido ao reto

- Ficou parecida com a da população.

Converse antes de escolher a operação.

Estudo holandês: 138 mulheres
Dificuldade para engravidar

- 23 de 138 mulheres (17%).

O que se viu

- Entre os tipos de operação, diferença que não se separou do acaso.
- Foi mais comum em quem operou mais jovem.

Converse antes de escolher a operação.

Elaborado pelo autor a partir de OLSEN et al., 2003 e NIEUWENHUIS et al., 2010.

GRÁFICO 12.3

Fertilidade depois da cirurgia da PAF, em dois estudos que não concordam.

Elaborado pelo autor a partir de (OLSEN et al., 2003) e (NIEUWENHUIS et al., 2010).

12.4 O seguimento

A vigilância continua. Na PAF, depois de qualquer das cirurgias, ela olha o duodeno e o que sobrou do intestino; no Lynch, o intestino que ficou.

12.5 Perguntas para a consulta e para o geneticista

Leve estas perguntas anotadas; a Figura 12.4 as traz em cartão.

PERGUNTE AO SEU MÉDICO

- A alteração da minha família já é conhecida? Quem deve ser testado primeiro?
- Qual é o meu gene, e o que ele muda no calendário dos exames?
- Com que idade meus filhos começam os exames ou o teste?
- Se eu precisar operar, qual cirurgia e qual via, e como fica o intestino depois?

Perguntas para a consulta e para o geneticista**1 A família**

A alteração da minha família já é conhecida? Quem deve ser testado primeiro?

2 O meu gene

Qual é o meu gene, e o que ele muda no calendário dos exames?

3 Os filhos

Com que idade meus filhos começam os exames ou o teste?

4 A cirurgia

Se eu precisar operar, qual cirurgia e qual via, e como fica o intestino depois?

Elaborado pelo autor.

FIGURA 12.4

Perguntas para levar à consulta e ao geneticista, em forma de cartão.

Elaborado pelo autor.

Uma síndrome herdada muda o calendário de uma família inteira. Os números deste livro mostram riscos altos, e mostram também que eles podem ser acompanhados de perto, com exames marcados e uma equipe. O próximo passo é a conversa com quem cuida de você e da sua família.

Glossário

Palavras que aparecem no livro e costumam gerar dúvida.

Intestino grosso

A parte final do tubo digestivo, formada pelo cólon e pelo reto.

Cólon

A maior parte do intestino grosso, que sobe pelo lado direito da barriga, atravessa e desce pelo lado esquerdo.

Reto

O último trecho do intestino grosso, que termina no ânus.

Canal anal

A passagem curta entre o reto e o lado de fora, com os músculos que seguram as fezes.

Íleo

O último trecho do intestino delgado, que desemboca no intestino grosso.

Câncer colorretal

O nome médico do câncer de intestino grosso, no cólon ou no reto.

Pólipo

Um crescimento no forro de dentro do intestino.

Adenoma

O tipo de pólipo que pode, com os anos, virar câncer.

Esporádico

O câncer que aparece sem uma causa herdada que se possa apontar.

Risco familiar

Risco maior por haver parentes próximos com a doença, sem uma síndrome herdada identificada.

Hereditário

O que passa de pais para filhos por um gene.

Gene

Um trecho do DNA com as instruções para fazer uma proteína.

Variante

Uma alteração num gene. A que causa a doença é chamada patogênica.

Parente de primeiro grau

Pai, mãe, irmão, irmã, filho ou filha.

Parente de segundo grau

Avós, tios, sobrinhos, netos e meio-irmãos.

Herança dominante

Basta uma cópia alterada do gene, recebida do pai ou da mãe, para a síndrome existir.

Herança recessiva

A doença só aparece quando a pessoa recebe uma cópia alterada do pai e outra da mãe.

Síndrome de Lynch

Síndrome herdada causada por alteração num dos genes de reparo do DNA, com risco alto de câncer de intestino, de útero e de outros órgãos.

Genes de reparo

MLH1, MSH2, MSH6 e PMS2, os genes que fazem as proteínas que consertam erros de cópia do DNA.

Imuno-histoquímica

Exame do tumor, ao microscópio, que mostra se as proteínas de reparo estão presentes.

Instabilidade de microssatélites

Marca no DNA do tumor de que o conserto de erros falhou.

Polipose adenomatosa familiar

Síndrome herdada, ligada ao gene APC, em que o intestino grosso se enche de adenomas desde a adolescência. A sigla é PAF.

PAF atenuada

A forma mais branda, com menos pólipos, que aparecem mais tarde.

Polipose ligada ao MUTYH

Polipose de herança recessiva, causada por alteração nas duas cópias do gene MUTYH.

Geneticista

O médico que cuida das doenças herdadas, dos testes e do aconselhamento.

Aconselhamento genético

As conversas antes da coleta e na entrega do resultado, que explicam o que o teste pode mostrar e o que o resultado quer dizer.

Teste em cascata

O teste dos parentes, um a um, a partir de quem teve o diagnóstico.

Variante de significado incerto

Alteração achada no teste cujo efeito ainda não se conhece.

Colonoscopia

Exame em que um tubo fino com câmera, passado pelo ânus, mostra o intestino grosso por dentro e retira pólipos.

Endoscopia alta

Exame em que o tubo com câmera entra pela boca e mostra o esôfago, o estômago e o duodeno.

Duodeno

O primeiro trecho do intestino delgado, logo depois do estômago.

Escala de Spigelman

Escala em estágios, de 0 a IV, que mede quanto o duodeno está tomado por pólipos na PAF.

Tumor desmoide

Crescimento de células do tecido fibroso que invade o lugar onde nasce, com evolução variável.

Colectomia

A retirada de uma parte ou de todo o cólon.

Colectomia segmentar

A retirada só do trecho do cólon onde está o câncer.

Colectomia estendida

A retirada de quase todo o cólon.

Colectomia total com o íleo unido ao reto

Retira-se o cólon, o reto fica, e o íleo é costurado a ele.

Bolsa ileal em J

Reservatório feito com o fim do íleo, dobrado em J e unido ao canal anal depois da retirada do cólon e do reto.

Retocolite ulcerativa

Inflamação crônica do forro do intestino grosso, que começa no reto; com a PAF, é uma das razões para fazer a bolsa ileal.

Anastomose

A costura que une duas pontas do intestino.

Ileostomia

Saída do íleo pela pele da barriga, onde as fezes são recolhidas numa bolsa.

Ileostomia de proteção

Ileostomia provisória, feita para desviar as fezes enquanto uma costura cicatriza.

AAS

O ácido acetilsalicílico, a aspirina.

Imunoterapia

Remédio que ajuda o sistema de defesa do corpo a atacar o câncer.

Laparoscopia

Cirurgia feita por pequenos cortes, com câmera e pinças longas.

Via robótica

Cirurgia por pequenos cortes, com pinças articuladas comandadas de um console.

Via convencional

Cirurgia feita por um corte maior na barriga.

Ensaio sorteado

Estudo em que um sorteio decide quem recebe cada tratamento, o que torna a comparação mais justa.

Placebo

Comprimido igual ao do remédio, mas sem o remédio, usado para comparar os grupos.

Revisão sistemática

Estudo que reúne, por método definido, os estudos publicados sobre uma pergunta.

Revisão Cochrane

Revisão sistemática feita pela Cochrane, rede internacional que reúne e avalia os estudos publicados.

Coorte

Grupo de pessoas acompanhado ao longo do tempo para ver o que acontece com elas.

Grupos pareados

Grupos montados para comparar cada pessoa tratada com outra parecida que não recebeu o tratamento.

Registro

Base de dados que anota as pessoas com uma doença num país, num serviço ou num grupo de famílias.

Modelo de decisão

Cálculo que estima, com números de outros estudos, o resultado de cada escolha.

Frequência natural

A forma de dizer risco que este livro usa: "X em cada 100 pessoas".

Risco acumulado

A chance de algo acontecer até uma certa idade.

Não se separou do acaso

Diferença pequena demais para ser atribuída ao tratamento, pelo critério do estudo. Isso não prova que os grupos sejam iguais.

Referências

Lista formatada segundo a ABNT NBR 6023. As citações no corpo do texto seguem o sistema autor-data e remetem a esta lista.

AELVOET, A. S. et al. Colectomy and desmoid tumours in familial adenomatous polyposis: a systematic review and meta-analysis. **Familial cancer**, [S. l.], v. 21, n. 4, p. 429–439, 2022. DOI: 10.1007/s10689-022-00288-y. Disponível em: <https://doi.org/10.1007/s10689-022-00288-y>. Acesso em: 27 set. 2026. PMID: 35022961.

AHMED ALI, U. et al. Open versus laparoscopic (assisted) ileo pouch anal anastomosis for ulcerative colitis and familial adenomatous polyposis. **The Cochrane database of systematic reviews**, [S. l.], v. 2009, n. 1, p. CD006267, 2009. DOI: 10.1002/14651858.CD006267.pub2. Disponível em: <https://doi.org/10.1002/14651858.CD006267.pub2>. Acesso em: 27 set. 2026. PMID: 19160273.

ANDRÉ, T. et al. Pembrolizumab in Microsatellite–Instability–High Advanced Colorectal Cancer. **The New England journal of medicine**, [S. l.], v. 383, n. 23, p. 2207–2218, 2020. DOI: 10.1056/NEJMoa2017699. Disponível em: <https://doi.org/10.1056/NEJMoa2017699>. Acesso em: 27 set. 2026. PMID: 33264544.

AZIZ, O. et al. Meta-analysis of observational studies of ileorectal versus ileal pouch–anal anastomosis for familial adenomatous polyposis. **The British journal of surgery**, [S. l.], v. 93, n. 4, p. 407–17, 2006. DOI: 10.1002/bjs.5276. Disponível em: <https://doi.org/10.1002/bjs.5276>. Acesso em: 27 set. 2026. PMID: 16511903.

BURN, J. et al. Aspirin for cancer prevention in individuals with Lynch syndrome: first results from the CaPP3 multicentre, randomised, double-blind, non-inferiority trial. **The lancet. Gastroenterology & hepatology**, [S. l.], v. 11, n. 9, p. 760–774, 2026. DOI: 10.1016/S2468-1253(26)00114-7. Disponível em: [https://doi.org/10.1016/S2468-1253\(26\)00114-7](https://doi.org/10.1016/S2468-1253(26)00114-7). Acesso em: 27 set. 2026. PMID: 42425127.

BURN, J. et al. Cancer prevention with aspirin in hereditary colorectal cancer (Lynch syndrome), 10-year follow-up and registry-based 20-year data in the CAPP2 study: a double-blind, randomised, placebo-controlled trial. **Lancet**, [S. l.], v. 395, n. 10240, p. 1855–1863, 2020. DOI: 10.1016/S0140-6736(20)30366-4. Disponível em: [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(20\)30366-4](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(20)30366-4). Acesso em: 27 set. 2026. PMID: 32534647.

BURNS, J. et al. Short-term surgical outcomes of robotic-assisted versus laparoscopic ileal pouch–anal anastomosis (IPAA): a systematic review and meta-analysis. **Surgical endoscopy**, [S. l.], v. 40, n. 4, p. 2807–2818, 2026. DOI: 10.1007/s00464-026-12733-5. Disponível em: <https://doi.org/10.1007/s00464-026-12733-5>. Acesso em: 27 set. 2026. PMID: 42377470.

CHANDLER, I. R. et al. Cascade Genetic Testing Among Relatives at Risk for Lynch Syndrome: A Systematic Review and Meta-Analysis. **JCO oncology practice**, [S. l.], p. OP2600004, 2026. DOI: 10.1200/OP-26-00004. Disponível em: <https://doi.org/10.1200/OP-26-00004>. Acesso em: 27 set. 2026. PMID: 42054623.

DAMMAK, N. et al. Long-term functional outcome and quality of life after ileal pouch anal anastomosis: retrospective, tertiary-center study, over 19 years. **Langenbeck's archives of surgery**, [S. l.], v. 410, n. 1, p. 234, 2025. DOI: 10.1007/s00423-025-03825-2. Disponível em: <https://doi.org/10.1007/s00423-025-03825-2>. Acesso em: 27 set. 2026. PMID: 40742607.

DE WERT, G. et al. Cascade counselling and testing. Recommendations of the European Society of Human Genetics. **European journal of human genetics**, [S. l.], v. 34, n. 2, p. 171–184, 2026. DOI: 10.1038/s41431-025-01945-3. Disponível em: <https://doi.org/10.1038/s41431-025-01945-3>. Acesso em: 27 set. 2026. PMID: 41392321.

- DESMOID TUMOR WORKING GROUP. The management of desmoid tumours: A joint global consensus-based guideline approach for adult and paediatric patients. **European journal of cancer**, [S. l.], v. 127, p. 96–107, 2020. DOI: 10.1016/j.ejca.2019.11.013. Disponível em: <https://doi.org/10.1016/j.ejca.2019.11.013>. Acesso em: 27 set. 2026. PMID: 32004793.
- DOMINGUEZ-VALENTIN, M. et al. Cancer risks by gene, age, and gender in 6350 carriers of pathogenic mismatch repair variants: findings from the Prospective Lynch Syndrome Database. **Genetics in medicine**, [S. l.], v. 22, n. 1, p. 15–25, 2020. DOI: 10.1038/s41436-019-0596-9. Disponível em: <https://doi.org/10.1038/s41436-019-0596-9>. Acesso em: 27 set. 2026. PMID: 31337882.
- ENGEL, C. et al. No Difference in Colorectal Cancer Incidence or Stage at Detection by Colonoscopy Among 3 Countries With Different Lynch Syndrome Surveillance Policies. **Gastroenterology**, [S. l.], v. 155, n. 5, p. 1400–1409.e2, 2018. DOI: 10.1053/j.gastro.2018.07.030. Disponível em: <https://doi.org/10.1053/j.gastro.2018.07.030>. Acesso em: 27 set. 2026. PMID: 30063918.
- FAZIO, V. W. et al. Ileal pouch anal anastomosis: analysis of outcome and quality of life in 3707 patients. **Annals of surgery**, [S. l.], v. 257, n. 4, p. 679–85, 2013. DOI: 10.1097/SLA.0b013e31827d99a2. Disponível em: <https://doi.org/10.1097/SLA.0b013e31827d99a2>. Acesso em: 27 set. 2026. PMID: 23299522.
- FLESHMAN, J. et al. Laparoscopic colectomy for cancer is not inferior to open surgery based on 5-year data from the COST Study Group trial. **Annals of surgery**, [S. l.], v. 246, n. 4, p. 655–62; discussion 662–4, 2007. DOI: 10.1097/SLA.0b013e318155a762. Disponível em: <https://doi.org/10.1097/SLA.0b013e318155a762>. Acesso em: 27 set. 2026. PMID: 17893502.
- GALIATSATOS, P.; FOULKES, W. D. Familial adenomatous polyposis. **The American journal of gastroenterology**, [S. l.], v. 101, n. 2, p. 385–98, 2006. DOI: 10.1111/j.1572-0241.2006.00375.x. Disponível em: <https://doi.org/10.1111/j.1572-0241.2006.00375.x>. Acesso em: 27 set. 2026. PMID: 16454848.
- GROVES, C. J. et al. Duodenal cancer in patients with familial adenomatous polyposis (FAP): results of a 10 year prospective study. **Gut**, [S. l.], v. 50, n. 5, p. 636–41, 2002. DOI: 10.1136/gut.50.5.636. Disponível em: <https://doi.org/10.1136/gut.50.5.636>. Acesso em: 27 set. 2026. PMID: 11950808.
- HAANSTRA, J. F. et al. Quality of life after surgery for colon cancer in patients with Lynch syndrome: partial versus subtotal colectomy. **Diseases of the colon and rectum**, [S. l.], v. 55, n. 6, p. 653–9, 2012. DOI: 10.1097/DCR.0b013e31824f5392. Disponível em: <https://doi.org/10.1097/DCR.0b013e31824f5392>. Acesso em: 27 set. 2026. PMID: 22595844.
- HALF, E.; BERCOVICH, D.; ROZEN, P. Familial adenomatous polyposis. **Orphanet journal of rare diseases**, [S. l.], v. 4, p. 22, 2009. DOI: 10.1186/1750-1172-4-22. Disponível em: <https://doi.org/10.1186/1750-1172-4-22>. Acesso em: 27 set. 2026. PMID: 19822006.
- HAMPEL, H. et al. Screening for the Lynch syndrome (hereditary nonpolyposis colorectal cancer). **The New England journal of medicine**, [S. l.], v. 352, n. 18, p. 1851–60, 2005. DOI: 10.1056/NEJMoa043146. Disponível em: <https://doi.org/10.1056/NEJMoa043146>. Acesso em: 27 set. 2026. PMID: 15872200.
- HAYAT, U. et al. Functional and long-term outcomes of ileorectal versus ileal pouch-anal anastomosis for familial adenomatous polyposis: a systematic review and meta-analysis. **Annals of gastroenterology**, [S. l.], v. 39, n. 5, p. 588–596, 2026. DOI: 10.20524/aog.2026.1087. Disponível em: <https://doi.org/10.20524/aog.2026.1087>. Acesso em: 27 set. 2026. PMID: 42553361.
- JÄRVINEN, H. J. et al. Controlled 15-year trial on screening for colorectal cancer in families with hereditary nonpolyposis colorectal cancer. **Gastroenterology**, [S. l.], v. 118, n. 5, p. 829–34, 2000. DOI: 10.1016/s0016-5085(00)70168-5. Disponível em: [https://doi.org/10.1016/s0016-5085\(00\)70168-5](https://doi.org/10.1016/s0016-5085(00)70168-5). Acesso em: 27 set. 2026. PMID: 10784581.
- JASPERSON, K. W. et al. Hereditary and familial colon cancer. **Gastroenterology**, [S. l.], v. 138, n. 6, p. 2044–58, 2010. DOI: 10.1053/j.gastro.2010.01.054. Disponível em: <https://doi.org/10.1053/j.gastro.2010.01.054>. Acesso em: 27 set. 2026. PMID: 20420945.

- KARSTENSEN, J. G. Familial Adenomatous Polyposis–Risk of Cancer, Cancer Prevention, and Long–Term Consequences: Learnings from Five Decades with the Danish Polyposis Register. **APMIS: acta pathologica, microbiologica, et immunologica Scandinavica**, [S. l.], v. 134, n. 5, p. e70191, 2026. DOI: 10.1111/apm.70191. Disponível em: <https://doi.org/10.1111/apm.70191>. Acesso em: 27 set. 2026. PMID: 42101961.
- KATTENTIDT–MOURAVIEVA, A. A. et al. How harmful is genetic testing for familial adenomatous polyposis (FAP) in young children; the parents’ experience. **Familial cancer**, [S. l.], v. 13, n. 3, p. 391–9, 2014. DOI: 10.1007/s10689–014–9724–5. Disponível em: <https://doi.org/10.1007/s10689–014–9724–5>. Acesso em: 27 set. 2026. PMID: 24838933.
- LOWERY, J. T. et al. Understanding the contribution of family history to colorectal cancer risk and its clinical implications: A state–of–the–science review. **Cancer**, [S. l.], v. 122, n. 17, p. 2633–45, 2016. DOI: 10.1002/cncr.30080. Disponível em: <https://doi.org/10.1002/cncr.30080>. Acesso em: 27 set. 2026. PMID: 27258162.
- LUBBE, S. J. et al. Clinical implications of the colorectal cancer risk associated with MUTYH mutation. **Journal of clinical oncology**, [S. l.], v. 27, n. 24, p. 3975–80, 2009. DOI: 10.1200/JCO.2008.21.6853. Disponível em: <https://doi.org/10.1200/JCO.2008.21.6853>. Acesso em: 27 set. 2026. PMID: 19620482.
- MERSCH, J. et al. Prevalence of Variant Reclassification Following Hereditary Cancer Genetic Testing. **JAMA**, [S. l.], v. 320, n. 12, p. 1266–1274, 2018. DOI: 10.1001/jama.2018.13152. Disponível em: <https://doi.org/10.1001/jama.2018.13152>. Acesso em: 27 set. 2026. PMID: 30264118.
- MOREIRA, L. et al. Identification of Lynch syndrome among patients with colorectal cancer. **JAMA**, [S. l.], v. 308, n. 15, p. 1555–65, 2012. DOI: 10.1001/jama.2012.13088. Disponível em: <https://doi.org/10.1001/jama.2012.13088>. Acesso em: 27 set. 2026. PMID: 23073952.
- MØLLER, P. et al. Cancer risk and survival in path_MMR carriers by gene and gender up to 75 years of age: a report from the Prospective Lynch Syndrome Database. **Gut**, [S. l.], v. 67, n. 7, p. 1306–1316, 2018. DOI: 10.1136/gutjnl–2017–314057. Disponível em: <https://doi.org/10.1136/gutjnl–2017–314057>. Acesso em: 27 set. 2026. PMID: 28754778.
- NIEUWENHUIS, M. H. et al. Female fertility after colorectal surgery for familial adenomatous polyposis: a nationwide cross–sectional study. **Annals of surgery**, [S. l.], v. 252, n. 2, p. 341–4, 2010. DOI: 10.1097/SLA.0b013e3181e9829f. Disponível em: <https://doi.org/10.1097/SLA.0b013e3181e9829f>. Acesso em: 27 set. 2026. PMID: 20622653.
- OLSEN, K. Ø. et al. Female fecundity before and after operation for familial adenomatous polyposis. **The British journal of surgery**, [S. l.], v. 90, n. 2, p. 227–31, 2003. DOI: 10.1002/bjs.4082. Disponível em: <https://doi.org/10.1002/bjs.4082>. Acesso em: 27 set. 2026. PMID: 12555301.
- PARRY, S. et al. Metachronous colorectal cancer risk for mismatch repair gene mutation carriers: the advantage of more extensive colon surgery. **Gut**, [S. l.], v. 60, n. 7, p. 950–7, 2011. DOI: 10.1136/gut.2010.228056. Disponível em: <https://doi.org/10.1136/gut.2010.228056>. Acesso em: 27 set. 2026. PMID: 21193451.
- PASQUALOTTO, E. et al. Segmental versus extended colectomy for colorectal cancer in patients with lynch syndrome: A systematic review and meta–analysis. **World journal of surgery**, [S. l.], v. 49, n. 1, p. 24–33, 2025. DOI: 10.1002/wjs.12443. Disponível em: <https://doi.org/10.1002/wjs.12443>. Acesso em: 27 set. 2026. PMID: 39631798.
- PEARLMAN, R. et al. Prevalence and Spectrum of Germline Cancer Susceptibility Gene Mutations Among Patients With Early–Onset Colorectal Cancer. **JAMA oncology**, [S. l.], v. 3, n. 4, p. 464–471, 2017. DOI: 10.1001/jamaoncol.2016.5194. Disponível em: <https://doi.org/10.1001/jamaoncol.2016.5194>. Acesso em: 27 set. 2026. PMID: 27978560.

- RAUSA, E. et al. Risk factors and protective measures for desmoid tumours in familial adenomatous polyposis: retrospective cohort study. **BJS open**, [S. l.], v. 9, n. 1, p. zrae148, 2024. DOI: 10.1093/bjsopen/zrae148. Disponível em: <https://doi.org/10.1093/bjsopen/zrae148>. Acesso em: 27 set. 2026. PMID: 39787025.
- RICHARDS, S. et al. Standards and guidelines for the interpretation of sequence variants: a joint consensus recommendation of the American College of Medical Genetics and Genomics and the Association for Molecular Pathology. **Genetics in medicine**, [S. l.], v. 17, n. 5, p. 405–24, 2015. DOI: 10.1038/gim.2015.30. Disponível em: <https://doi.org/10.1038/gim.2015.30>. Acesso em: 27 set. 2026. PMID: 25741868.
- SCHMELER, K. M. et al. Prophylactic surgery to reduce the risk of gynecologic cancers in the Lynch syndrome. **The New England journal of medicine**, [S. l.], v. 354, n. 3, p. 261–9, 2006. DOI: 10.1056/NEJMoa052627. Disponível em: <https://doi.org/10.1056/NEJMoa052627>. Acesso em: 27 set. 2026. PMID: 16421367.
- SEPPÄLÄ, T. T. et al. European guidelines from the EHTG and ESCP for Lynch syndrome: an updated third edition of the Mallorca guidelines based on gene and gender. **The British journal of surgery**, [S. l.], v. 108, n. 5, p. 484–498, 2021. DOI: 10.1002/bjs.11902. Disponível em: <https://doi.org/10.1002/bjs.11902>. Acesso em: 27 set. 2026. PMID: 34043773.
- SINHA, A.; KARSTENSEN, J. G.; LISKA, D. Surgical management of the colorectum in FAP: tailored approaches for optimal outcomes. **Familial cancer**, [S. l.], v. 24, n. 4, p. 69, 2025. DOI: 10.1007/s10689-025-00492-6. Disponível em: <https://doi.org/10.1007/s10689-025-00492-6>. Acesso em: 27 set. 2026. PMID: 40911204.
- SYNGAL, S. et al. ACG clinical guideline: Genetic testing and management of hereditary gastrointestinal cancer syndromes. **The American journal of gastroenterology**, [S. l.], v. 110, n. 2, p. 223–62; quiz 263, 2015. DOI: 10.1038/ajg.2014.435. Disponível em: <https://doi.org/10.1038/ajg.2014.435>. Acesso em: 27 set. 2026. PMID: 25645574.
- SYNGAL, S. et al. Benefits of colonoscopic surveillance and prophylactic colectomy in patients with hereditary nonpolyposis colorectal cancer mutations. **Annals of internal medicine**, [S. l.], v. 129, n. 10, p. 787–96, 1998. DOI: 10.7326/0003-4819-129-10-199811150-00007. Disponível em: <https://doi.org/10.7326/0003-4819-129-10-199811150-00007>. Acesso em: 27 set. 2026. PMID: 9841584.
- TANAKAYA, K. et al. Japanese society for cancer of the colon and rectum (JSCCR) guidelines 2024 for the clinical practice of hereditary colorectal cancer. **International journal of clinical oncology**, [S. l.], v. 31, n. 1, p. 1–66, 2026. DOI: 10.1007/s10147-025-02892-1. Disponível em: <https://doi.org/10.1007/s10147-025-02892-1>. Acesso em: 27 set. 2026. PMID: 41214301.
- VAN LEERDAM, M. E. et al. Endoscopic management of Lynch syndrome and of familial risk of colorectal cancer: European Society of Gastrointestinal Endoscopy (ESGE) Guideline. **Endoscopy**, [S. l.], v. 51, n. 11, p. 1082–1093, 2019. DOI: 10.1055/a-1016-4977. Disponível em: <https://doi.org/10.1055/a-1016-4977>. Acesso em: 27 set. 2026. PMID: 31597170.
- VIOLANTE, T. et al. Comparative analysis of robotic, laparoscopic, and open ileal pouch–anal anastomosis outcomes: retrospective cohort study. **BJS open**, [S. l.], v. 9, n. 4, p. zraf084, 2025. DOI: 10.1093/bjsopen/zraf084. Disponível em: <https://doi.org/10.1093/bjsopen/zraf084>. Acesso em: 27 set. 2026. PMID: 40742352.
- YURGELUN, M. B. et al. Cancer Susceptibility Gene Mutations in Individuals With Colorectal Cancer. **Journal of clinical oncology**, [S. l.], v. 35, n. 10, p. 1086–1095, 2017. DOI: 10.1200/JCO.2016.71.0012. Disponível em: <https://doi.org/10.1200/JCO.2016.71.0012>. Acesso em: 27 set. 2026. PMID: 28135145.
- ZAFFARONI, G. et al. Updated European guidelines for clinical management of familial adenomatous polyposis (FAP), MUTYH-associated polyposis (MAP), gastric adenocarcinoma, proximal polyposis of the stomach (GAPPS) and other rare adenomatous polyposis syndromes: a joint EHTG–ESCP revision. **The British journal of surgery**, [S. l.], v. 111, n. 5, p. znae070, 2024. DOI: 10.1093/bjs/znae070. Disponível em: <https://doi.org/10.1093/bjs/znae070>. Acesso em: 27 set. 2026. PMID: 38722804.

Sobre o autor

Dr. Mateus Antunes Nogueira

MÉDICO · CRM-SP 97.070 · CIRURGIÃO DO APARELHO DIGESTIVO · RQE 46345

Dr. Mateus Antunes Nogueira · Médico · CRM-SP 97.070 · Cirurgião do Aparelho Digestivo · RQE 46345.

Sou médico. Fiz residência em cirurgia geral e depois em cirurgia do aparelho digestivo. Atendo em consultório em São Paulo e opero em hospitais da cidade. Trato de doenças do esôfago, do estômago, do intestino, do fígado, da vesícula, do pâncreas e da parede do abdome.

Escrevo esta série por um motivo prático. Na consulta, o tempo é curto e a cabeça de quem acabou de receber um diagnóstico está cheia. Muita coisa importante se perde no caminho entre o consultório e a casa. Um texto que pode ser lido com calma, e relido antes de decidir, costuma valer mais do que qualquer folheto de sala de espera. Aqui está o que eu explicaria a você se tivéssemos uma hora livre, sem telefone tocando.

Conteúdo informativo; não substitui consulta médica. Nenhum procedimento tem resultado garantido.

Dúvidas e agendamento: cirurgia.mateusnogueira.com.br

Transparência e licenças

Esta página declara a origem de cada figura usada no livro, a base das informações e as condições de uso do material.

Figuras e ilustrações

ITEM	ASSUNTO	ARQUIVO	ORIGEM E LICENÇA
Figura 1.1	O intestino grosso: o cólon, com as suas partes, e o reto, que termina no ânus. A marca vermelha aponta um tumor no começo do cólon.	Figura_1.1_intestino-grosso-e-reto.png	Adapted from Servier Medical Art (https://smart.servier.com), licensed under CC BY 4.0
Gráfico 1.2	Em cada 100 pessoas com câncer de intestino, quantas têm uma síndrome herdada e quantas têm risco familiar, pela estimativa de uma revisão de 2010.	Grafico_1.2_em-cada-100-com-cancer-de-intestino.png	Elaborado pelo autor a partir de (JASPERSON et al., 2010).
Figura 2.1	Uma família inventada, com sinais que fazem pensar em herança: câncer de intestino antes dos 50 anos, dois parentes de primeiro grau com a doença e um câncer de útero.	Figura_2.1_uma-familia-com-sinais-de-heranca.png	Elaborado pelo autor a partir de (VAN LEERDAM et al., 2019), (TANAKAYA et al., 2026) e (MØLLER et al., 2018).
Gráfico 2.2	Câncer de intestino antes dos 50 anos: quantas pessoas carregavam uma alteração herdada e quantas delas escapariam dos critérios de teste.	Grafico_2.2_cancer-antes-dos-50.png	Elaborado pelo autor a partir de (PEARLMAN et al., 2017).
Figura 2.3	Quem cuida de cada parte, da história da família à cirurgia.	Figura_2.3_quem-cuida.png	Elaborado pelo autor a partir de (SEPPÄLÄ et al., 2021), (ZAFFARONI et al., 2024) e (SYNGAL et al., 2015).
Figura 3.1	O que o exame do tumor procura: as quatro proteínas de reparo e a marca de instabilidade no DNA. Um resultado alterado leva ao teste genético.	Figura_3.1_o-que-o-exame-do-tumor-procura.png	Elaborado pelo autor a partir de (HAMPEL et al., 2005).
Gráfico 3.2	Do exame do tumor ao diagnóstico, no estudo de 2005: dos 1.066 tumores, 208 tinham instabilidade, e 23 pessoas tinham a síndrome de Lynch.	Grafico_3.2_do-tumor-ao-diagnostico.png	Elaborado pelo autor a partir de (HAMPEL et al., 2005).
Gráfico 3.3	Câncer de intestino, de útero e de ovário até os 75 anos, em cada 100 portadores de cada gene da síndrome de Lynch. No útero e no ovário, só as mulheres.	Grafico_3.3_risco-por-gene.png	Elaborado pelo autor a partir de (MØLLER et al., 2018).
Figura 4.1	Pólipos no intestino grosso: um preso por uma haste e outro de base larga. Na PAF, eles vão de dezenas a milhares.	Figura_4.1_polipos-no-intestino.png	Adapted from Servier Medical Art (https://smart.servier.com), licensed under CC BY 4.0

Figura 4.3	O calendário da PAF: exames a partir dos 10 a 12 anos, cirurgia no fim da adolescência ou no começo da vida adulta, e vigilância pela vida toda.	Figura_4.3_calendario-da-paf.png	Elaborado pelo autor a partir de (GALIAT-SATOS; FOULKES, 2006), (HALF et al., 2009) e (KARSTEN-SEN, 2026).
Figura 5.1	O caminho do teste genético: a conversa inicial, o teste de quem teve o câncer, o resultado, a conversa sobre ele e o teste dos parentes.	Figura_5.1_o-caminho-do-teste.png	Elaborado pelo autor a partir de (SYNGAL et al., 2015) e (HALF et al., 2009).
Gráfico 5.3	Para onde foram as variantes de significado incerto que mudaram de classe, num laboratório que testou 1,45 milhão de pessoas.	Grafico_5.3_variante-incerta.png	Elaborado pelo autor a partir de (MERSCH et al., 2018).
Figura 6.1	O teste em cascata: de quem teve o diagnóstico para os parentes de primeiro grau e, depois, para os demais.	Figura_6.1_o-teste-em-cascata.png	Elaborado pelo autor a partir de (DE WERT et al., 2026), (CHANDLER et al., 2026) e (HALF et al., 2009).
Gráfico 6.2	Quantos parentes em risco fazem o teste, e o que o teste mostrou nas famílias do estudo de 2005.	Grafico_6.2_quem-faz-o-teste.png	Elaborado pelo autor a partir de (CHANDLER et al., 2026) e (HAMPEL et al., 2005).
Gráfico 7.1	Parentes em risco de famílias com Lynch, seguidos por 15 anos, com e sem colonoscopia a cada três anos: câncer de intestino em cada 100, no total e só entre os que tinham a alteração, e mortes por esse câncer.	Grafico_7.1_colonosopia-a-cada-tres-anos.png	Elaborado pelo autor a partir de (JÄRVINEN et al., 2000).
Figura 7.2	O calendário da síndrome de Lynch sem câncer: a colonoscopia começa aos 25 ou aos 35 anos, conforme o gene, e se repete no intervalo que a equipe definir.	Figura_7.2_calendario-do-lynch.png	Elaborado pelo autor a partir de (VAN LEERDAM et al., 2019), (ENGEL et al., 2018) e (SEPPÄLÄ et al., 2021).
Gráfico 7.3	O AAS na síndrome de Lynch: câncer de intestino com 600 mg por dia e com placebo, e sangramento grave com cada dose.	Grafico_7.3_o-aas-no-lynch.png	Elaborado pelo autor a partir de (BURN et al., 2020) e (BURN et al., 2026).
Gráfico 7.4	Câncer de útero e de ovário em mulheres com Lynch, com e sem a cirurgia preventiva, num estudo de 2006 sem sorteio.	Grafico_7.4_uterio-e-ovario.png	Elaborado pelo autor a partir de (SCHMELER et al., 2006).
Figura 8.1	À esquerda, a polipose adenomatosa familiar: o intestino grosso inteiro forrado de pólipos pequenos, vistos pelas janelas. À direita, depois da retirada do cólon e do reto, em cinza, só o contorno: o fim do íleo dobrado em J, formando uma bolsa unida ao canal anal. A ileostomia de proteção, quando feita, não aparece na figura.	v038_polipose-e-bolsa-ileal_astra.png	Ilustração produzida pelo autor com auxílio de inteligência artificial

Figura 8.2	A colectomia total com o íleo unido ao reto: o cólon é retirado, em cinza, só o contorno; o reto fica, e o fim do íleo é costurado nele.	v038_colectomia-total-ileorreto_astra.png	Ilustração produzida pelo autor com auxílio de inteligência artificial
Gráfico 8.4	Nova operação em 30 dias e câncer do reto que ficou, em cada 100 pessoas com PAF, na revisão de 2006.	Grafico_8.4_bolsa-ou-reto.png	Elaborado pelo autor a partir de (AZIZ et al., 2006).
Gráfico 8.5	Câncer do duodeno em 10 anos, em cada 100 pessoas com PAF, conforme o estágio de Spigelman no começo da vigilância.	Grafico_8.5_duodeno-e-spigelman.png	Elaborado pelo autor a partir de (GROVES et al., 2002).
Gráfico 8.6	Tumor desmoide dentro da barriga depois da cirurgia da PAF, em cada 100 pessoas operadas, num registro de tumores digestivos hereditários.	Grafico_8.6_desmoides.png	Elaborado pelo autor a partir de (RAUSA et al., 2024).
Figura 9.1	Duas colectomias segmentares. À esquerda, a direita, com o íleo unido ao cólon transverso. À direita, a esquerda, com o cólon unido ao reto.	v038_colectomia-segmentar_astra.png	Ilustração produzida pelo autor com auxílio de inteligência artificial
Gráfico 9.2	Um novo câncer de intestino depois de uma colectomia segmentar, em cada 100 portadores de Lynch, em 10, 20 e 30 anos; entre os 50 que fizeram a es-tendida, nenhum caso.	Grafico_9.2_novo-cancer-de-apos-da-segmentar.png	Elaborado pelo autor a partir de (PARRY et al., 2011).
Gráfico 11.1	O que aconteceu depois da bolsa ileal, em cada 100 pessoas operadas num único centro, a maior parte por reto-colite ulcerativa.	Grafico_11.1_riscos-da-bolsa-ileal.png	Elaborado pelo autor a partir de (FAZIO et al., 2013).
Figura 11.2	Sinais de alerta depois da operação, em três níveis.	Figura_11.2_sinais-de-alerta.png	Elaborado pelo autor.
Figura 12.1	Da cirurgia à vigilância: a internação, as primeiras semanas em casa, o fechamento da ileostomia de proteção, quando ela existe, e os exames pela vida toda.	Figura_12.1_da-cirurgia-a-vigilancia.png	Elaborado pelo autor a partir de (SINHA et al., 2025) e (HALF et al., 2009).
Gráfico 12.2	Evacuações com a bolsa ileal em J, durante o dia e à noite, num serviço que operou por 19 anos.	Grafico_12.2_evacuacoes-com-a-bolsa.png	Elaborado pelo autor a partir de (DAMMAK et al., 2025).
Gráfico 12.3	Fertilidade depois da cirurgia da PAF, em dois estudos que não concordam.	Grafico_12.3_gravidez-depois-da-cirurgia.png	Elaborado pelo autor a partir de (OLSEN et al., 2003) e (NIEUWE-NHUIS et al., 2010).
Figura 12.4	Perguntas para levar à consulta e ao geneticista, em forma de cartão.	Figura_12.4_perguntas-para-a-consulta.png	Elaborado pelo autor.

Base das informações

O texto foi escrito a partir de diretrizes e de estudos publicados em revistas científicas com revisão por pares, listados na seção de Referências. As citações no corpo do texto seguem o formato autor-data e remetem à lista final, formatada segundo a ABNT NBR 6023.

Conflitos de interesse

O autor declara não ter recebido patrocínio ou contrapartida de fabricantes de equipamentos, de medicamentos ou de laboratórios de testes genéticos citados nesta obra. Nenhum medicamento aparece aqui como indicação: quem prescreve é o médico que acompanha você. As ilustrações são didáticas; algumas foram produzidas pelo autor com auxílio de inteligência artificial. A capa e as Figuras 1.1 e 4.1 vêm da Servier Medical Art: Adapted from Servier Medical Art (<https://smart.servier.com>), licensed under CC BY 4.0. O fundo e os rótulos foram adaptados; o logotipo não é reproduzido. A família da Figura 2.1 é inventada.

Condições de uso

© 2026 Dr. Mateus Antunes Nogueira. A leitura e a impressão para uso pessoal são permitidas. Reprodução, redistribuição, venda, edição de trechos e uso para treinamento de sistemas automatizados dependem de autorização escrita do autor. Cada exemplar traz marcação de origem no fundo e no pé de página.

Colofão. Composto em Crimson Pro (títulos) e DM Sans (texto), da identidade visual do autor. Paginado com CSS Paged Media e gerado em 2026. Formato A4 retrato.