RASTREAMENTO DO CÂNCER COLORRETAL: O PAPEL DA DERMATOLOGIA NA IDENTIFICAÇÃO DE MARCADORES CUTÂNEOS DE SÍNDROMES HEREDITÁRIAS

COLORECTAL CANCER SCREENING: THE ROLE OF DERMATOLOGY IN IDENTIFYING CUTANEOUS MARKERS OF HEREDITARY SYNDROMES

DETECCIÓN DEL CÁNCER COLORRECTAL: EL PAPEL DE LA DERMATOLOGÍA EN LA IDENTIFICACIÓN DE MARCADORES CUTÁNEOS DE SÍNDROMES HEREDITARIOS

10.56238/IIMedCientifica-053

Luana Miranda Oliveira Trindade
Cirurgiã Geral
Instituição: Universidade Estácio de Sá (UNESA)

Ana Victoria Pinho de Carvalho Pascal
Médica
Instituição: Centro Universitário do Maranhão (Ceuma)

Ana Valéria Brandão de Sá Costa
Médica
Instituição: Centro Universitário do Maranhão (Ceuma)

1 INTRODUÇÃO

O câncer colorretal (CCR) figura entre as neoplasias mais incidentes no mundo, sendo que cerca de 5 a 10% dos casos decorrem de síndromes hereditárias bem definidas, muitas das quais apresentam manifestações cutâneas e mucosas características que antecedem, muitas vezes em décadas, o surgimento das lesões colorretais. Diferentemente de outros marcadores clínicos internos, de difícil acesso ao exame físico, as lesões dermatológicas dessas síndromes são visíveis, palpáveis e, em muitos casos, passíveis de biópsia ambulatorial simples, o que confere ao dermatologista papel de destaque, muitas vezes o primeiro especialista a examinar esses pacientes, na cadeia diagnóstica dessas condições. O reconhecimento desses marcadores por médicos generalistas, dermatologistas e demais especialistas constitui oportunidade valiosa e frequentemente negligenciada de identificação precoce de indivíduos e famílias de risco, permitindo encaminhamento oportuno para aconselhamento genético e inclusão em protocolos de vigilância colonoscópica intensificada, com potencial impacto direto na redução de mortalidade por CCR nessas populações.

2 OBJETIVOS

Revisar na literatura os principais marcadores cutâneos e mucosos associados a síndromes hereditárias de predisposição ao câncer colorretal, com ênfase em suas características morfológicas, dermatoscópicas e histopatológicas, discutindo seu valor como ferramenta clínica de rastreamento dermatológico e sua relevância para o direcionamento do acompanhamento gastroenterológico e genético desses pacientes.

3 METODOLOGIA

Revisão narrativa da literatura realizada nas bases de dados PubMed, Scielo e LILACS, utilizando os descritores “hereditary colorectal cancer”, “cutaneous markers”, “sebaceous neoplasms”, “Muir-Torre syndrome”, “Peutz-Jeghers syndrome”, “Gardner syndrome” e “Cowden syndrome”, combinados por meio de operadores booleanos. Foram priorizadas diretrizes de consenso em oncogenética e em dermatologia, revisões sistemáticas e séries de casos publicadas nos últimos dez anos, com ênfase em achados dermatológicos, dermatoscópicos e histopatológicos de valor diagnóstico direto para a prática clínica do dermatologista.

4 DESENVOLVIMENTO

A síndrome de Muir-Torre, considerada variante fenotípica da síndrome de Lynch, caracteriza-se pela associação entre neoplasias sebáceas cutâneas e neoplasias viscerais, sobretudo colorretais. Do ponto de vista dermatológico, o espectro de lesões sebáceas inclui o adenoma sebáceo, apresentando-se como pápula amarelada de crescimento lento, mais frequente em face e couro cabeludo; o sebaceoma; e o carcinoma sebáceo, de maior relevância clínica por seu potencial invasivo local, podendo mimetizar clinicamente um calázio quando localizado em pálpebra, o que frequentemente atrasa o diagnóstico. À dermatoscopia, as neoplasias sebáceas tendem a exibir estrutura amarelada homogênea com vasos arboriformes finos, achado que auxilia na diferenciação de carcinoma basocelular e de outras lesões anexiais benignas, sendo a confirmação histopatológica sempre mandatória diante de suspeita clínica. Os ceratoacantomas, tumores epiteliais de crescimento rápido e involução espontânea, também compõem o espectro da síndrome quando múltiplos ou associados a neoplasias sebáceas, e seu diagnóstico diferencial histopatológico com carcinoma espinocelular bem diferenciado exige atenção do patologista. A presença de tumores sebáceos, especialmente múltiplos, em localização atípica ou em

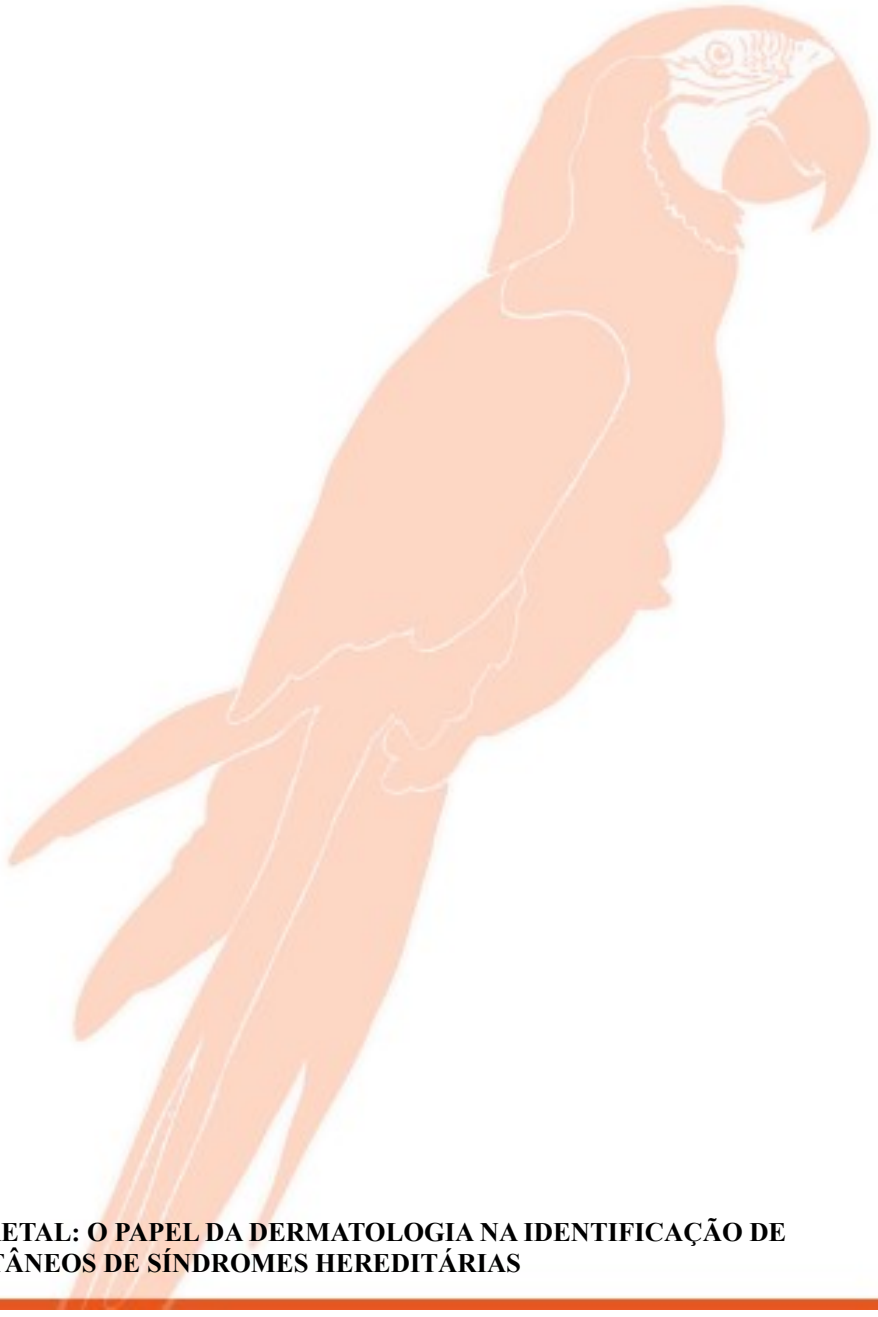
pacientes jovens, deve motivar investigação de instabilidade de microssatélites por imuno-histoquímica das proteínas do sistema de reparo de DNA (MLH1, MSH2, MSH6 e PMS2) diretamente no tecido cutâneo biopsiado, tornando o dermatopatologista peça-chave nesse fluxo diagnóstico. A síndrome de Gardner, variante da polipose adenomatosa familiar (PAF), associa-se a cistos epidermoides múltiplos, clinicamente distintos dos cistos epidermoides esporádicos por surgirem antes da puberdade e em localizações incomuns como face, couro cabeludo e extremidades, além de lipomas subcutâneos e osteomas mandibulares palpáveis ao exame físico. A síndrome de Peutz-Jeghers apresenta como marcador dermatológico característico a pigmentação melanocítica mucocutânea, tipicamente perioral, labial, em mucosa jugal e, por vezes, em dedos das mãos, manifestando-se como máculas acastanhadas a enegrecidas de 1 a 5 mm, distintas de efélides comuns por seu acometimento mucoso, presentes já na infância e frequentemente a manifestação inicial identificada antes mesmo dos sintomas gastrointestinais decorrentes dos pólipos hamartomatosos. A síndrome de Cowden, decorrente de mutações germinativas no gene PTEN, cursa com tricolemomas faciais, pápulas verrucosas periorificiais que histologicamente mostram proliferação de células claras com paliçada periférica característica do tricolema, papilomatose oral com aspecto empedrado da mucosa e queratoses acrais puntiformes nas palmas, achados que em conjunto constituem critério diagnóstico maior da síndrome e cuja identificação dermatológica precoce, especialmente em adultos jovens, deve motivar rastreamento sistêmico não apenas para câncer colorretal, mas também para neoplasias de mama, tireoide e endométrio. Em todas essas condições, o exame dermatológico minucioso, com biópsia das lesões suspeitas e estudo histopatológico e imuno-histoquímico direcionado, antecede frequentemente a manifestação colorretal, evidenciando o potencial da avaliação dermatológica como estratégia de rastreamento precoce, de baixo custo e alta especificidade, sobretudo quando articulada a protocolos formais de encaminhamento para aconselhamento genético e vigilância endoscópica.

5 CONSIDERAÇÕES FINAIS

O reconhecimento dos marcadores cutâneos e mucosos associados às síndromes hereditárias de predisposição ao câncer colorretal representa ferramenta clínica relevante e subutilizada no rastreamento precoce dessas condições, cabendo ao dermatologista papel central na suspeita diagnóstica inicial, na biópsia direcionada e na correlação clínico-patológica dessas lesões. A articulação entre dermatologia, dermatopatologia, gastroenterologia e genética médica é fundamental

para transformar achados cutâneos aparentemente isolados em oportunidades concretas de prevenção e diagnóstico precoce do câncer colorretal hereditário.

Palavras-chave: Câncer Colorretal. Síndromes Hereditárias. Síndrome de Muir-Torre. Síndrome de Peutz-Jeghers. Síndrome de Gardner. Síndrome de Cowden.



REFERÊNCIAS

1. Ponti G, Losi L, Di Gregorio C, Roncucci L, Pedroni M, Scarselli A, et al. Identification of Muir-Torre syndrome among patients with sebaceous tumors and keratoacanthomas: role of clinical features, microsatellite instability, and immunohistochemistry. Cancer. 2005;103(5):1018-25.

2. Abbas O, Mahalingam M. Cutaneous sebaceous neoplasms as markers of Muir-Torre syndrome: a diagnostic algorithm. J Cutan Pathol. 2009;36(6):613-9.

3. Rubinstein M, Vaidya K, Salazar S. Muir-Torre syndrome. In: StatPearls. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2023.

4. Meserve EE, Nucci MR. Peutz-Jeghers syndrome: pathobiology, pathologic manifestations, and suggestions for recommending genetic testing in pathology reports. Surg Pathol Clin. 2016;9(2):243-68.

5. Shaco-Levy R, Jasperson KW, Martin K, Samadder NJ, Burt RW, Ying J, et al. Morphologic characterization of hamartomatous gastrointestinal polyps in Cowden syndrome, Peutz-Jeghers syndrome, and juvenile polyposis syndrome. Hum Pathol. 2016;49:39-48.

6. Ochoa-Mellado IG, Padua-Bracho A, Cabrera-Galeana P, Alvarez-Gómez RM. Skin signals: exploring the intersection of cancer predisposition syndromes and dermatological manifestations. Int J Mol Sci. 2025;26(13):6140.

7. McGarrity TJ, Amos CI, Baker MJ. Peutz-Jeghers syndrome. In: GeneReviews. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 2023.