

# CÂNCER COLORRETAL: INVESTIGAÇÃO DE SÍNDROMES ASSOCIADAS, DIAGNÓSTICO PRECOCE E INTERVENÇÃO TERAPÊUTICA EM UM ESTUDO DE CASO CLÍNICO

*Data de aceite: 01/02/2024*

### **Kaio Castoldi Alves**

Universidade Federal do Espírito Santo  
(UFES), Vitória, ES, Brasil

### **Isabela de Abreu Barbosa**

Universidade Federal do Espírito Santo  
(UFES), Vitória, ES, Brasil

### **Matheus Schinzel Reis**

Universidade Federal do Espírito Santo  
(UFES), Vitória, ES, Brasil

### **Vinicius Eduardo Daleprane**

Universidade Federal do Espírito Santo  
(UFES), Vitória, ES, Brasil

### **Sumaya Scherrer Senna Caetano**

Universidade Federal do Espírito Santo  
(UFES), Vitória, ES, Brasil

### **Taissa dos Santos Uchiya**

Universidade Federal do Espírito Santo  
(UFES), Vitória, ES, Brasil

### **Gabriel Mendonça Santana**

Universidade Federal do Espírito Santo  
(UFES), Vitória, ES, Brasil

### **Luana Santos Louro**

Universidade Federal do Espírito Santo  
(UFES), Vitória, ES, Brasil

### **Thomas Erik Santos Louro**

Escola Superior de Ciências da  
Santa Casa de Misericórdia de Vitória  
(EMESCAM), Vitória, ES, Brasil

### **Matheus Correia Casotti**

Universidade Federal do Espírito Santo  
(UFES), Vitória, ES, Brasil

### **Elizeu Fagundes de Carvalho**

Universidade do Estado do Rio de Janeiro  
(UERJ), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

### **Lúri Drumond Louro**

Universidade Federal do Espírito Santo  
(UFES), Vitória, ES, Brasil

### **Débora Dummer Meira**

Universidade Federal do Espírito Santo  
(UFES), Vitória, ES, Brasil

**RESUMO: INTRODUÇÃO:** O Câncer de Colorretal é o terceiro com maior número de casos anuais, podendo ocorrer de forma esporádica ou por mutações de determinados genes. **RELATO DE CASO:** Homem, 36 anos, relata mudança no trânsito intestinal, constipação, dor abdominal e fezes escurecidas. Histórico familiar de Câncer de Colorretal. Mutação

em *MSH2* e *MSH6*. **RESULTADOS:** Paciente apresenta 60% chance de desenvolver câncer até os 85 anos devido mutação de *MSH2* e cerca de 40% por causa da mutação de *MSH6*. **DISCUSSÃO:** Exploração de diversas características do Câncer Colorretal, como fatores desencadeantes, sintomas, principais síndromes atreladas e métodos de testagem e acompanhamento familiar. **CONCLUSÃO:** O diagnóstico precoce de uma mutação genética é essencial para um melhor prognóstico, sendo o aconselhamento genético vital para auxiliar as famílias nesse processo.

**PALAVRAS-CHAVE:** Câncer Colorretal 1. Genética 2. Testes 3. *MSH2* 4. *MSH6* 5.

## COLORECTAL CANCER: INVESTIGATION OF ASSOCIATED SYNDROMES, EARLY DIAGNOSIS AND THERAPEUTIC INTERVENTION IN A CLINICAL CASE STUDY

**ABSTRACT: INTRODUCTION:** Colorectal Cancer has the third highest number of annual cases and can occur either sporadically or due to mutation in certain genes. **CASE REPORT:** 36 year old man, reports changes in intestinal transit, constipation, abdominal pain and dark stool. Family history of colorectal cancer. Mutation in *MSH2* and *MSH6*. **RESULTS:** The patient has a 60% chance of developing cancer by the age of 85 due to mutation in the *MSH2* gene and around 40% due to mutation in the *MSH6* gene. **DISCUSSION:** Exploration of various characteristics of Colorectal Cancer, such as triggering factors, symptoms, main linked syndromes and testing methods and family monitoring. **CONCLUSION:** Early diagnosis of genetic mutations is essential for a better prognosis and genetic counseling is vital to help families in this process.

**KEYWORDS:** Colorectal Cancer 1. Genetics 2. Tests 3. *MSH2* 4. *MSH6* 5.

## INTRODUÇÃO

O Câncer Colorretal (CCR) é considerado comum, sendo o terceiro em número de novos casos anuais - em homens ocupa a terceira posição e, em mulheres, a segunda posição no ranking de incidência anual, possuindo uma alta taxa de mortalidade.<sup>1</sup> Grande parte dos casos de CCR são do tipo esporádicos, todavia, um pequeno grupo decorre de mutações de genes como *MSH2* e *MSH6*.<sup>2</sup> Nesse sentido, a taxa de incidência de CCR cresce de acordo com o envelhecimento, aumentando drasticamente a partir dos 50 anos.<sup>3,4</sup> Dessa forma, torna-se fundamental realizar exames genéticos e elaborar um método personalizado para cada pessoa, com o objetivo não apenas de preservar sua saúde, mas também de identificar eventuais ocorrências na família caso seja constatada qualquer síndrome de origem genética.

## RELATO DE CASO

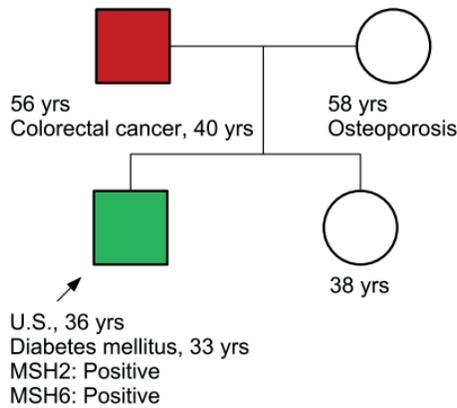
U.S, homem, 36 anos, negro, medindo 1,76m e pesando 68kg. Relata mudança de trânsito intestinal há 6 meses, com constipação (5 dias sem evacuar), dor abdominal e fezes escuras. Afirma que realiza colonoscopias a cada 2 anos, desde os 30 anos,

após seu pai, 56 anos, ter sido diagnosticado com câncer colorretal aos 40 anos. No último exame, foram encontrados múltiplos pólipos difusamente, os quais evidenciaram mutações em *MSH2* e *MSH6*. Informa que possui diagnóstico de Diabetes *Mellitus* há 3 anos, em uso regular da medicação e atividade física diária. Nega demais comorbidades e desconhece outros familiares com câncer. No entanto, afirma que sua mãe, 58 anos, faz tratamento para osteoporose desde os 56 anos, e sua irmã, 38 anos, é hígida. Não possui cônjuge ou filhos.

## RESULTADOS

Através do relato de caso do paciente U.S. formulou-se o heredograma familiar do paciente (Figura 1), além da avaliação do risco que o paciente apresenta de desenvolver câncer, por meio de diferentes plataformas, sendo descrito o risco de desenvolvimento de diversos cânceres até os 85 anos mediante a mutação nos genes *MSH2* e *MSH6*, em que o Câncer Colorretal (CCR) aparece como o mais comum (Figuras 3 e 4).<sup>15,13</sup>

A plataforma *Ask2Me* apresenta como de quase 0 a possibilidade de desenvolvimento de CCR na idade do paciente (Figuras 5 e 6). Todavia, essa ferramenta não se atenta a fatores que podem influenciar o surgimento do câncer ou não. Desta forma, através da utilização complementar do *QCancer* (Figura 2) e do *RiskAssessment Tool* (Figura 7), pode-se analisar a probabilidade da presença ou da ausência de sintomas associados à presença de câncer. Com tais plataformas, foi possível avaliar a relação entre os sintomas e os dados apresentados no relato de caso com o desenvolvimento de CCR. Portanto, a partir dessas probabilidades é possível traçar um melhor plano para o paciente em prol da sua qualidade de vida.<sup>13,14,16</sup>



**LEGEND**

- Diabetes mellitus
- Colorectal cancer

Figura 1. Heredograma do paciente U.S. elaborado de acordo com o relato de caso. O probando tem 36 anos, diagnosticado com diabetes *mellitus* aos 33 anos e apresenta mutação nos genes *MSH2* e *MSH6*. Há presença de histórico familiar de câncer de colorretal, sendo desenvolvido pelo pai aos 40 anos. A mãe de U.S. possui 58 anos e foi diagnosticada com osteoporose.

Fonte: Plataforma *Family History Tool - INVITAE*.<sup>15</sup>

Cancer	Type	Risk
No cancer		96.2%
Any cancer		3.8%
	colorectal	3.35%
	other	0.32%
	pancreatic	0.05%
	blood	0.04%
	testicular	0.02%
	gastro-oesophageal	0.01%
	renal tract	0.01%
	lung	0%
	prostate	0%

Figura 2. Quadro de susceptibilidade do paciente U.S. ao desenvolvimento do câncer colorretal e outras neoplasias com relação às mutações encontradas. O resultado mostra que há uma chance de 96,2% de não ter câncer e 3,8% de desenvolver o câncer, sendo eles: colorretal, pancreático, leucemia, testicular, gastroesofágico, renal, pulmão e de próstata.

Fonte: Plataforma *QCancer*.<sup>14</sup>

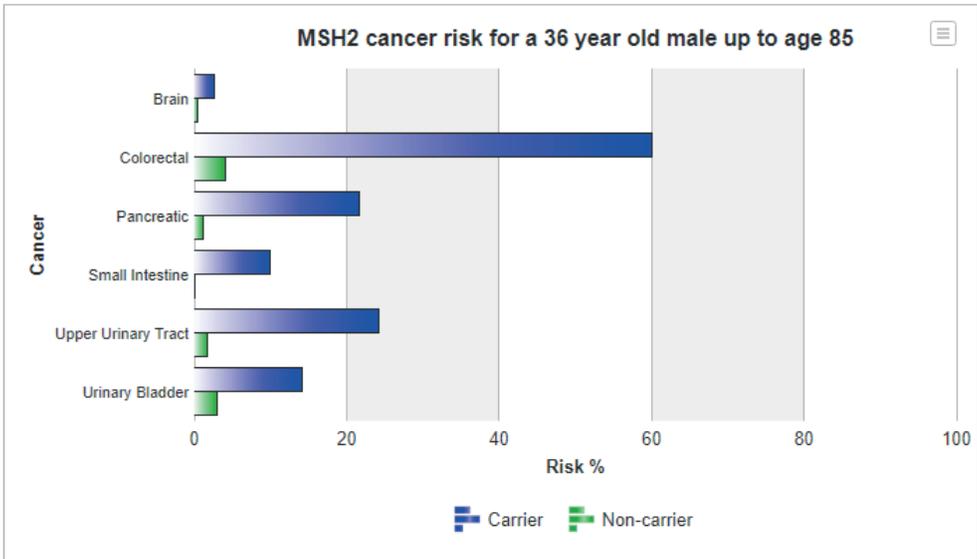


Figura 3. Gráfico representando a probabilidade de desenvolver diversos tipos de câncer até os 85 anos em um indivíduo de 25 anos que possui (linha azul) ou não possui (linha verde) a variante patogênica *MSH2*. A partir da análise, percebe-se o aumento da probabilidade de desenvolvimento de todos os tipos de câncer apresentados mediante a presença da mutação.

Fonte: Plataforma Ask2Me. <sup>13</sup>

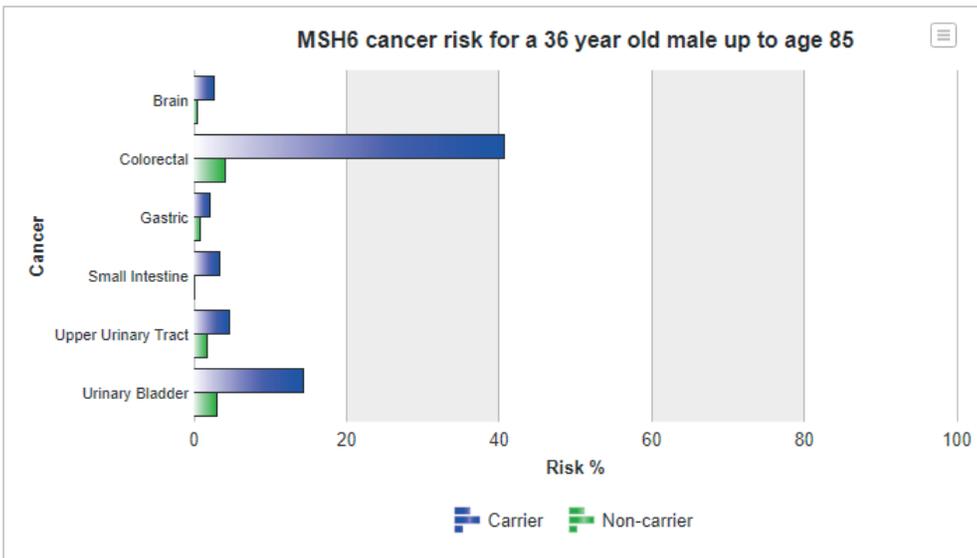


Figura 4. Gráfico representando a probabilidade de desenvolver diversos tipos de câncer até os 85 anos em um indivíduo de 25 anos que possui (linha azul) ou não possui (linha verde) a variante patogênica *MSH6*. A partir da análise, percebe-se o aumento da probabilidade de desenvolvimento de todos os tipos de câncer apresentados mediante a presença da mutação.

Fonte: Plataforma Ask2Me. <sup>13</sup>

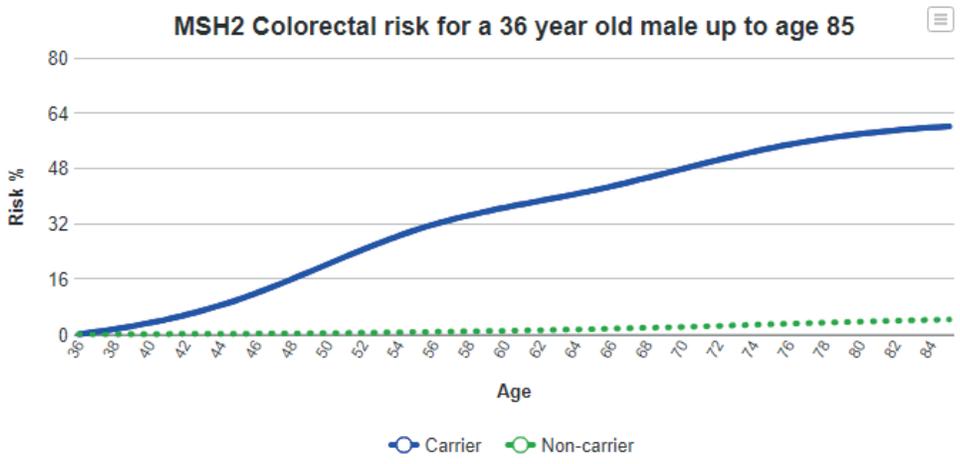


Figura 5. Gráfico que representa o aumento do risco de um homem desenvolver câncer colorretal ao longo dos anos devido à presença da mutação no gene *MSH2*, em comparação com um indivíduo do mesmo sexo e idade que não possui essa mutação.

Fonte: Plataforma Ask2Me.<sup>13</sup>

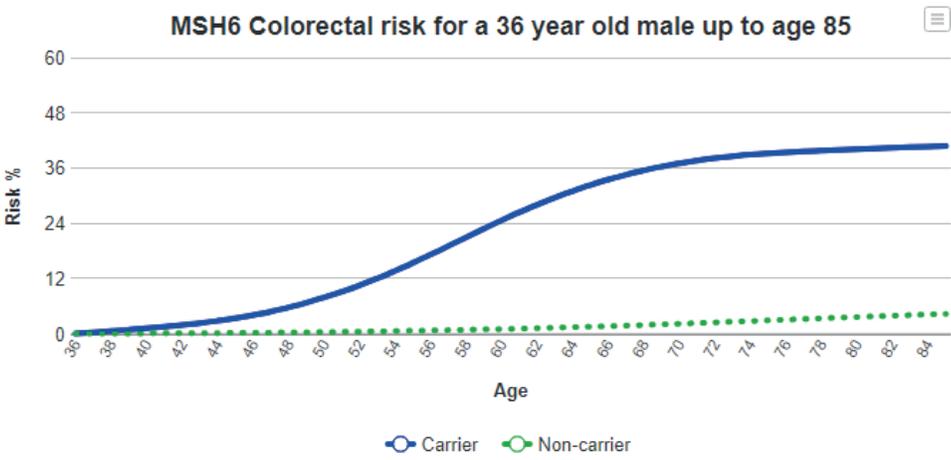


Figura 6. Gráfico que representa o aumento do risco de um homem desenvolver câncer colorretal ao longo dos anos devido à presença da mutação no gene *MSH6*, em comparação com um indivíduo do mesmo sexo e idade que não possui essa mutação.

Fonte: Plataforma Ask2Me.<sup>13</sup>

Constipation	Diarrhoea	Rectal bleeding	Loss of Weight	Abdominal pain	Abdominal tenderness	Abnormal rectal exam	Hemoglobin (10-19 g dl <sup>-1</sup> )	Hemoglobin <10 g dl <sup>-1</sup>	
0.42 0.3, 0.5	0.94 0.7, 1.1	2.4 1.9, 3.2	1.2 0.9, 1.6	1.1 0.9, 1.3	1.1 0.8, 1.5	1.5 1.0, 2.2	0.97 0.8, 1.3	2.3 1.6, 3.1	PPV as a single symptom
0.81 0.5, 1.3	1.1 0.6, 1.8	2.4 1.4, 4.4	3.0 1.7, 5.4	1.5 1.0, 2.2	1.7 0.9, 3.4	2.6	1.2 0.6, 2.7	2.6	Constipation
	1.5 1.0, 2.2	3.4 2.1, 6.0	3.1 1.8, 5.5	1.9 1.4, 2.7	2.4 1.3, 4.8	11	2.2 1.2, 4.3	2.9	Diarrhoea
		6.8	4.7	3.1 1.9, 5.3	4.5	8.5	3.6	3.2	Rectal bleeding
			1.4 0.8, 2.6	3.4 2.1, 6.0	6.4	7.4	1.3 0.7, 2.6	4.7	Loss of weight
				3.0 1.8, 5.2	1.4 0.3, 2.2	3.3	2.2 1.1, 4.5	6.9	Abdominal pain
					1.7 0.8, 3.7	5.8	2.7	>10	Abdominal tenderness

Figura 7. Tabela de associação de sintomas e grau de risco para câncer colorretal. Paciente U. S. apresentou grau de risco moderado quanto a associação entre sangramento retal e dor abdominal e grau de risco baixo quanto a associação entre constipação e dor abdominal.

Fonte: *Risk Assessment Tool*.<sup>16</sup>

## DISCUSSÃO

O CCR é um dos cânceres mais comuns no mundo e pode ocorrer devido a mutações em genes específicos, fatores ambientais e hábitos de vida. Envolve mutações pontuais, ou seja, aquelas que aparecem no decorrer da vida, mas também pode ter origem hereditária, através de mutações hereditárias que afetam um dos alelos do gene mutado, desencadeando o aparecimento da célula tumoral.<sup>5</sup> Além disso, alguns hábitos estão relacionados com um risco aumentado do CCR, como a dieta ocidental, obesidade, falta de atividade física, álcool e tabaco e certos estudos já mostram que pacientes diagnosticados com diabetes antes dos 50 anos têm um risco 27% maior de desenvolver a doença.<sup>6,8</sup>

Na maioria dos casos, os pacientes apresentam dor abdominal, alterações nos hábitos intestinais, obstrução intestinal, hematoquezia e anemia, sendo raras as vezes em que há o diagnóstico de câncer colorretal antes dos sintomas aparecerem.<sup>4,11</sup> Esse câncer normalmente progride por diferentes estágios, sendo primeiro como uma cripta aberrante que evolui para um pólipio adenomatoso benigno, que finalmente se transforma em CCR, e envolve alterações histológicas, morfológicas e genéticas ao longo do tempo. Pacientes nos

estágios iniciais (I e II) têm taxas de sobrevivência em 5 anos próximas a 90%. No entanto, para aqueles diagnosticados em estágio avançado, nos quais a doença se espalhou para órgãos distantes, a taxa de sobrevivência é de apenas 13,1%. Nesse estágio, o tratamento tende a ser paliativo e os custos financeiros associados ao tratamento são substanciais - isso mostra que exames de rastreio são essenciais para que seja identificado esse câncer de forma precoce e haja um melhor prognóstico.<sup>8,9</sup>

O CCR tem por característica a apresentação de alterações moleculares variáveis, sendo a principal dessas ligada à instabilidade cromossômica, manifestando-se por mudanças significativas no número e na estrutura dos cromossomos.<sup>2</sup> Ademais, também ocorre por meio da instabilidade de microssatélites decorrente de defeitos nos genes de reparo, incluindo *MLH1*, *MSH2*, *MSH3*, *MSH6* e *PMS2*, tendo como consequência uma hipermutação genética, ocasionando CCR.<sup>9</sup> Com isso, percebe-se a relação do Câncer Colorretal com diversas síndromes hereditárias, como a de Lynch e a Polipose Adenomatosa Familiar (PAF).<sup>2,3</sup>

A Síndrome de Lynch está diretamente ligada ao Câncer Colorretal Hereditário sem Polipose (HNPCC). Isso ocorre por meio da herança dominante de genes mutantes envolvidos no *Mismatch Repair* (MRR), sendo eles *MSH2*, *MSH6*, *MLH1* e *PMS2*.<sup>3,2</sup> Essa síndrome aumenta as chances de desenvolvimento de diversas outras neoplasias, como adenocarcinomas do ovário, estômago, intestino delgado, tumores de células transitórias do ureter e pelve renal, neoplasias da pele (tumores sebáceos e queratoacantomas) e gliomas cerebrais, entre outros.<sup>2</sup>

A Polipose Adenomatosa Familiar (PAF), doença de característica autossômica dominante, é identificada pela presença de inúmeros pólipos adenomatosos no intestino grosso e reto, que podem evoluir para o CCR - responsável por cerca de 1% dos casos -, a menos que detectados e tratados precocemente. Essa Síndrome tem como causa genética a mutação do gene *APC* e está relacionada ao surgimento de outras neoplasias, como cânceres de tireóide e pâncreas.<sup>10,2</sup>

Mediante a isso, torna-se válida a realização de teste genético para avaliar os reais riscos relacionados com a mutação. Porém, não é algo simples, visto que podem ter várias consequências para o paciente, incluindo aspectos médicos, emocionais, sociais e éticos. É importante que os pacientes recebam aconselhamento genético abrangente antes de realizá-los, a fim de compreender completamente as implicações e consequências potenciais. Os profissionais de saúde desempenham um papel crucial ao fornecer suporte e orientação aos pacientes, ajudando-os a tomar decisões e a lidar com as implicações emocionais, sociais e éticas. A identificação de variantes patogênicas em genes específicos pode orientar o manejo clínico e o aconselhamento genético para indivíduos com risco aumentado de desenvolver CCR. Além disso, a *National Comprehensive Cancer Network* (NCCN) incentiva o uso de uma linguagem sensível e inclusiva na avaliação para promover a equidade e inclusão de todos os indivíduos, independentemente de sua orientação sexual ou identidade de gênero.<sup>11</sup>

A realização dos testes genéticos pode ter um impacto emocional significativo no paciente, incluindo ansiedade e estresse durante a espera pelos resultados. Relatos de pacientes que se sentem muito ansiosos durante o período de espera é comum. Um resultado positivo pode influenciar as decisões do paciente sobre opções de tratamento preventivo, como cirurgia profilática ou vigilância mais intensiva, levando a uma mudança significativa em seu plano de tratamento e acompanhamento.<sup>7</sup>

Além disso, um resultado positivo pode ter implicações para outros membros da família, levantando questões sobre a necessidade de testes genéticos adicionais e a divulgação de informações sobre o risco genético para câncer colorretal. O paciente pode expressar preocupações com a possibilidade de seus parentes também estarem em risco e a necessidade de informá-los sobre os resultados dos testes genéticos.<sup>7</sup>

A realização dos testes também pode levantar preocupações sobre discriminação em relação ao seguro de saúde ou emprego, embora leis de proteção genética estejam em vigor em muitas jurisdições. A divulgação de informações genéticas pessoais pode levantar questões sobre privacidade e confidencialidade, especialmente em relação a dados sensíveis de saúde. É importante cumprir as leis de proteção genética e garantir a privacidade e confidencialidade das informações genéticas pessoais.<sup>7</sup>

Há testes genéticos que podem ser realizados a fim de identificar genes mutados que estão associados com a predisposição da manifestação do câncer colorretal e, também, para a possibilidade de manifestação de outras neoplasias associadas ao mesmo gene mutado. A avaliação para síndrome hereditária de câncer colorretal (HRS-1) é um processo complexo e abrangente que visa identificar indivíduos com risco aumentado de desenvolver câncer colorretal (CCR) devido a predisposições genéticas.<sup>7</sup> Uma abordagem gradual recomendada pela NCCN envolve a avaliação de vários fatores, incluindo histórico pessoal e familiar, bem como a utilização de testes genéticos, para identificar indivíduos com risco aumentado de desenvolver CCR devido a síndromes hereditárias.<sup>11</sup>

A avaliação genética para HRS-1 pode começar com a investigação do histórico pessoal ou familiar de uma variante patogênica de linha germinativa conhecida em uma polipose colorretal ou gene de câncer.<sup>7</sup> Se não houver uma variante patogênica conhecida, a NCCN recomenda a avaliação de critérios específicos, como o número e tipo de pólipos, bem como a idade de diagnóstico do CCR, para determinar o risco de síndromes de polipose.<sup>11</sup>

Além disso, a avaliação genética pode incluir testes de painel multigênico, que têm o potencial de identificar variantes patogênicas em vários genes associados a síndromes hereditárias de CCR. Os genes mais comuns identificados em testes de painel multigênico incluem *MLH1*, *MSH2*, *MSH6*, *PMS2* e *EPCAM*, que estão associados à síndrome de Lynch. Outros genes que podem ser identificados em testes de painel multigênico incluem *APC*, *MUTYH*, *STK11*, *BMPR1A*, *SMAD4*, *PTEN*, *CDH1*, *TP53*, *CHEK2*, *NTHL1*, *POLE* e *POLD1*, que estão associados a outras síndromes hereditárias de CCR.<sup>7,12</sup>

A NCCN também recomenda avaliar indivíduos com CCR diagnosticado em idade precoce (<50 anos) ou com história familiar de câncer colorretal ou outros cânceres associados à síndrome de Lynch, como câncer de endométrio, intestino delgado, ureter, pelve renal, entre outros. A avaliação genética nesses casos pode incluir testes específicos para variantes patogênicas em genes associados a síndromes hereditárias de CCR, como *MLH1*, *MSH2*, *MSH6*, *PMS2* e *EPCAM*.<sup>7,12</sup>

Nesse caso, U.S. encaixa-se nos dois critérios presentes, por ter menos que 50 anos e pai diagnosticado com CCR aos 40 anos, então é muito importante que se faça uma avaliação do teste de painel multigênico da linha germinativa para confirmar se é ou não Síndrome de Lynch, pois ele apresenta mutações nos genes que indicam essa Síndrome. Caso o diagnóstico seja comprovado, o ideal é que o paciente comece a realizar colonoscopia aos 20-25 anos ou 2-5 anos antes do CCR mais precoce, sendo que esse protocolo foi seguido por ele. Além disso, é recomendado que todos os indivíduos com Síndrome de Lynch façam o uso diário de aspirina, pois reduz o risco futuro de CCR, sendo que a dose deve ser personalizada, pensando nos possíveis riscos, benefícios, efeitos adversos e planos de procriação do indivíduo.<sup>7</sup>

Além desses exames frequentes para rastreio do CCR, ao apresentar mutação nos genes *MSH2* e *MSH6* é importante uma atenção para câncer urotelial e câncer gástrico, além de câncer de útero e ovário nas mulheres.<sup>7</sup>

Ao se identificar nos pacientes com Síndrome de Lynch o CCR ou neoplasia não controlável por procedimento endoscópico em portadores do *MLH1* ou *MSH2*, a escolha entre realizar uma colectomia segmentar total ou quase/total deve considerar diversos aspectos. É crucial equilibrar os riscos de desenvolvimento futuro de câncer, as possíveis consequências funcionais da cirurgia, a idade do paciente e, fundamentalmente, os desejos individuais dele. Já para pacientes com Síndrome de Lynch e mutações nos genes *MSH6* ou *PMS2*, as evidências disponíveis não são suficientes para respaldar o benefício oncológico da colectomia estendida em comparação com a ressecção segmentar.<sup>8</sup>

Outrossim, perante a apresentação da clínica do paciente, deve-se considerar a hipótese diagnóstica de PAF. Nessa conjuntura, a NCCN determina a realização de testes para rastreio de acordo com a presença de pólipos adenomatosos em uma certa quantidade (maior do que 20) encontrados através da colonoscopia. Entretanto, quando se analisa o relato de caso do paciente, não é possível determinar a quantidade exata de pólipos encontrados, nem mesmo seu tipo. Com isso, U.S. não se encaixa nos critérios para realização dos testes, sendo necessária a complementação de informações para, assim, determinar a melhor conduta.<sup>12</sup>

Ademais, a maior probabilidade de ocorrência familiar foi observada entre parentes de primeiro grau dos pacientes com câncer colorretal que receberam o diagnóstico antes de completarem 40 anos de idade. Portanto, do ponto de vista da irmã não afetada a NCCN recomenda que indivíduos que tenham pelo menos um parente de primeiro grau

diagnosticado com CCR realizem uma colonoscopia a cada 5 anos. Essa vigilância deve começar 10 anos antes da idade em que o primeiro caso foi diagnosticado na família ou, no máximo, aos 40 anos de idade.<sup>12</sup>

Por fim, vale destacar que, segundo tal diretriz, indivíduos que apresentam pelo menos um parente de primeiro grau diagnosticado com CCR antes de 40 anos completos devem realizar colonoscopias a cada 5 anos. Nesse sentido, a irmã de U.S, mesmo aparentemente não afetada, possui indicação para esse rastreio, dado que há maior probabilidade de ocorrência familiar entre parentes que se encaixam nessa descrição. Assim, como essa vigilância deve começar 10 anos antes da idade em que o primeiro caso foi diagnosticado na família ou, no máximo, aos 40 anos de idade, ela deveria ter iniciado tal rotina aos 30 anos - como ela apresenta 38 anos atualmente, é mister a realização do exame assim que possível.<sup>12</sup>

## CONCLUSÃO

A identificação de câncer tem impactos emocionais e físicos no indivíduo, especialmente quando se trata de uma alteração genética transmitida para gerações subsequentes. No caso em questão, o progenitor de U.S. recebeu o diagnóstico de CCR em uma idade considerada precoce para essa doença específica. Isso possibilitou ao paciente iniciar os exames de rastreamento, como a colonoscopia, de forma antecipada. Dessa maneira, como não há informações suficientes na história para se confirmar a presença de uma síndrome genética, urge a realização de um painel molecular para investigar as mutações dos genes *MSH2* e *MSH6* no indivíduo, visto que elas indicam um maior risco de desenvolver diversos tipos de câncer.

Assim, esse novo panorama possibilitará a confirmação de hipóteses diagnósticas, sendo o aconselhamento genético crucial nesse processo. Nesse sentido, ele atuará como norte na orientação dos familiares e do probando, proporcionando a oportunidade dessa rede lidar precocemente com provável diagnóstico de síndrome de Lynch, por exemplo, associado a um importante aumento da suscetibilidade a neoplasias.

Portanto, o uso das plataformas digitais, complementarmente à análise da história clínica do paciente, emerge como uma ferramenta acessível para estimativa de risco de desenvolvimento de câncer nesse cenário. Ainda, mediante discussão das principais diretrizes internacionais, é possível traçar estratégias de rastreio, prevenção e tratamento, tendo como base o uso de testes moleculares para a identificação de possíveis síndromes, como a de Lynch. Dessa forma, o diagnóstico precoce se confirma como elemento fulcral para melhores prognósticos.

## POTENCIAL CONFLITO DE INTERESSES

Não há conflitos de interesses envolvidos na pesquisa em questão.

## VINCULAÇÃO ACADÊMICA

Esta pesquisa tem vinculação com a Universidade Federal do Espírito Santo.

## REFERÊNCIAS

1. World Cancer Research Fund International. Worldwide cancer data | World Cancer Research Fund International [Internet]. WCRF International. World Cancer Research Fund International; 2022. Available from: <https://www.wcrf.org/cancer-trends/worldwide-cancer-data/>
2. Mike F. Müller, Ashraf E. K. Ibrahim & Mark J. Arends. Molecular pathological classification of colorectal cancer [Internet]. 20 June 2016 [cited 2023 Dec 10]. doi: 10.1007/s00428-016-1956-3
3. Rebecca L. Siegel MPH, Kimberly D. Miller MPH, Ann Goding Sauer MSPH, Stacey A. Fedewa PhD, Lynn F. Butterly MD, Joseph C. Anderson MD, Andrea Cercek MD, Robert A. Smith PhD, Ahmedin Jemal DVM, PhD. Colorectal cancer statistics, 2020 [Internet]. 2020 March 05 [cited 2023 Dec 10]. doi: 10.3322/caac.21601
4. National Comprehensive Cancer Network [internet]. NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology (NCCN Guidelines): Colon cancer (Version 4.2023 - November 16, 2023). Cited 2023 Dec 10. Available from: [https://www.nccn.org/professionals/physician\\_gls/pdf/colon.pdf](https://www.nccn.org/professionals/physician_gls/pdf/colon.pdf).
5. Mármol I, Sánchez-de-Diego C, Dieste A, Cerrada E, Yoldi M. Colorectal Carcinoma: A General Overview and Future Perspectives in Colorectal Cancer. International journal of molecular sciences [Internet]. 2017 Jan 19 [cited 2023 Dec 10]. doi: 10.3390/ijms18010197
6. Burnett-Hartman A, Lee J, Demb J, Gupta S. An Update on the Epidemiology, Molecular Characterization, Diagnosis, and Screening Strategies for Early-Onset Colorectal Cancer. Gastroenterology [Internet]. 2021 Mar [cited 2023 Dec 10]. doi: 10.1053/j.gastro.2020.12.068
7. National Comprehensive Cancer Network [internet]. NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology (NCCN Guidelines): Genetic/Familial High-Risk Assessment: Colorectal (Version 2.2023 - October 30, 2023). Cited 2023 Dec 10. Available from: [https://www.nccn.org/professionals/physician\\_gls/pdf/genetics\\_colon.pdf](https://www.nccn.org/professionals/physician_gls/pdf/genetics_colon.pdf).
8. Simon K, Balchen V. Colorectal cancer development and advances in screening. Clinical Interventions in Aging [Internet]. 2016 Apr 28 [cited 2023 Dec 10]. doi: 10.2147/CIA.S109285
9. Jiexi Li, Xingdi Ma, Deepavali Chakravarti, Shabnam Shalpour, Ronald A. DePinho. Genetic and biological hallmarks of colorectal cancer [Internet]. June 2021 [cited 2023 Dec 10]. doi: 10.1101/gad.348226.120
10. Peyman Dinarvand, MD; Elizabeth P. Davaro, MD; James V. Doan, DO; Mary E. Ising, BS; Neil R. Evans, MD; Nancy J. Phillips, MD; Jinping Lai, MD, PhD; Miguel A. Guzman, MD. Familial Adenomatous Polyposis Syndrome: An Update and Review of Extraintestinal Manifestations [Internet]. 2019 May 29 [cited 2023 Dec 10]. doi: 10.5858/arpa.2018-0570-RA
11. National Comprehensive Cancer Network [internet]. NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology (NCCN Guidelines): Rectal cancer (Version 6.2023 - November 16, 2023). Cited 2023 Dec 10. Available from: [https://www.nccn.org/professionals/physician\\_gls/pdf/rectal.pdf](https://www.nccn.org/professionals/physician_gls/pdf/rectal.pdf).

12. National Comprehensive Cancer Network [internet]. NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology (NCCN Guidelines): Colorectal Cancer Screening (Version 1.2023 - may 17, 2023). Cited 2023 Dec 10. Available from: [https://www.nccn.org/professionals/physician\\_gls/pdf/colorectal\\_screening.pdf](https://www.nccn.org/professionals/physician_gls/pdf/colorectal_screening.pdf).
13. ASK2METM - All Syndromes Known to Man Evaluator™ [Internet]. ask2me.org. Available from: <https://ask2me.org/show.php>
14. Qcancer(male) [Internet]. www.qcancer.org. Available from: <https://www.qcancer.org/male/index.php>
15. Invitae Family History Tool [Internet]. familyhistory.invitae.com. [cited 2023 Dec 10]. Available from: <https://familyhistory.invitae.com/edit/111307FA-9432-11EE-B3FF-DE184DE9317B>
16. RiskAssessment Tool [internet]. www.cancerresearchuk.org. [cited 2023 Dec 10 ]. Available from: [https://www.cancerresearchuk.org/health-professional/diagnosis/suspected-cancer-referral-best-practice/clinical-decision-support-tools-overview#CDS\\_Overview0](https://www.cancerresearchuk.org/health-professional/diagnosis/suspected-cancer-referral-best-practice/clinical-decision-support-tools-overview#CDS_Overview0)