



**JORNADAS
DE MEDICINA
IPO PORTO**

The background is a dark teal color with various abstract elements. There are several concentric circles in a light yellow-green color, some of which are partially obscured by other elements. There are also several spheres of varying sizes in a light teal color, some of which are partially obscured by other elements. The overall composition is modern and clean.

Caso Clínico 1

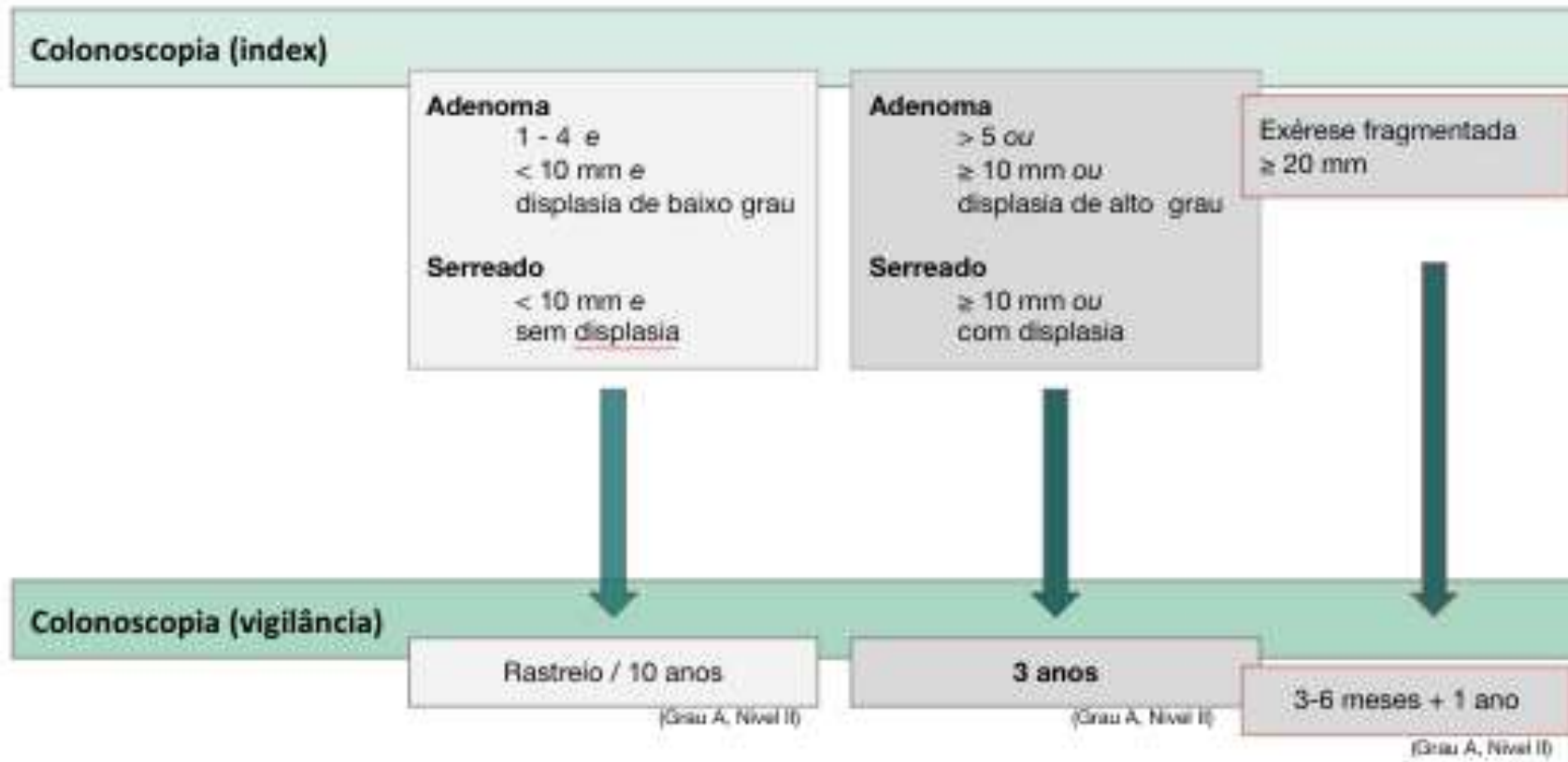
Richard Azevedo

Caso clínico 1

Numa colonoscopia de rastreio são retirados **4 pólipos**, com dimensões entre os **3 e os 15mm**, todos **adenomas** com **displasia de baixo grau**.

Como orientar?

- A: Referenciar para consulta de Gastrenterologia
- B: Colonoscopia em 1 ano
- C: Colonoscopia em 3 anos
- D: Colonoscopia em 10 anos/rastreio



Post-polypectomy colonoscopy surveillance: European Society of Gastrointestinal Endoscopy (ESGE) Guideline, Update 2020

Ter em atenção a qualidade da preparação

Nesse mesmo relatório de colonoscopia vem a descrição de :

“BBPS: 1+2+3”

Qual o seu significado?

Boston Bowel Preparation Scale (BBPS)

Adequada: ≥ 6 e nenhum segmento 0-1

De acordo, com patologia

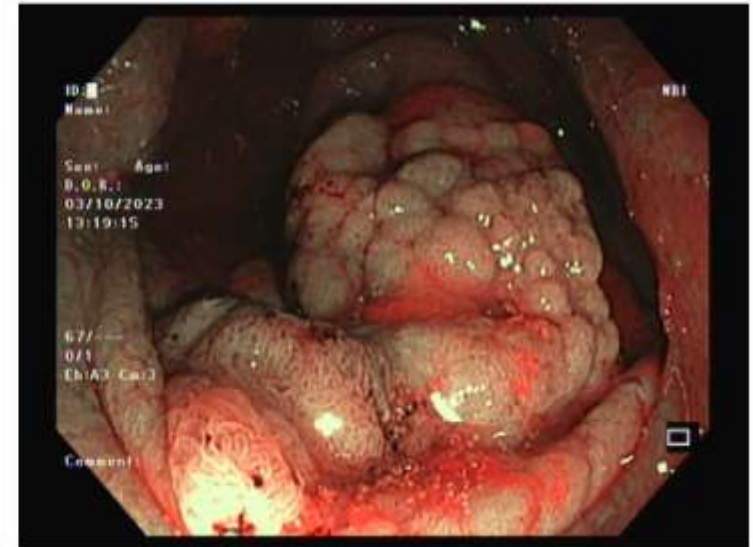
BBPS		3	2	1	0
3=Excellent					
2=Good					
1=Poor					
0=Inadequate					
LC	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
TC	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
RC	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
BBPS= <input type="checkbox"/>					

Caso clínico 2

Colonoscopia total:

foco de adenocarcinoma em pólipos adenomatosos

Como orientar?



Caso clínico 2

Foco de adenocarcinoma em pólipso adenomatoso – como orientar?

Biópsia vs polipectomia?

Qualidade da colonoscopia?

- **Biópsia e passível de exérese** endoscópica (normalmente no relatório)
> IPO (Gastro)
- **Biópsia e informação omissa** > IPO (Gastro)
- **Polipectomia** > IPO para informação (Gastro e/ou Cirurgia)

Caso clínico 2

Um ano depois esse mesmo doente apresenta **retorragias de novo**.

Deverá repetir colonoscopia?

Caso clínico 2

Um ano depois esse mesmo doente apresenta **retorragias de novo**.

Deverá repetir colonoscopia?

Resposta mais rápida seria **SIM**. No entanto...

Depende:

Qualidade da colonoscopia anterior

Achados

Idade

Patologia do canal anal

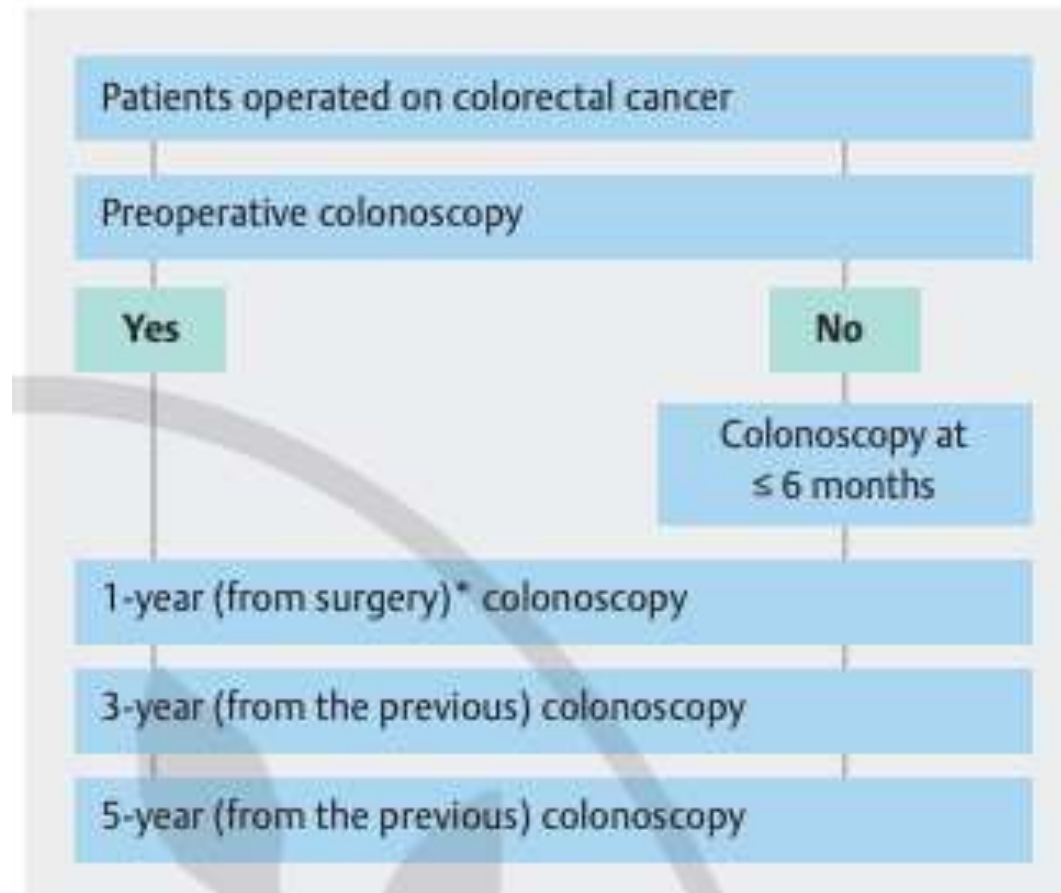
Caso clínico 3

Doente com CCR operado ou pólipo maligno excisado endoscopicamente. Cumpriu 5 anos de vigilância no IPO.

Como manter seguimento após alta?

Caso clínico 3

Doente com CCR operado ou pólipos malignos excisados endoscopicamente. Cumpriu 5 anos de vigilância no IPO.



Caso clínico 4

Doente 55 anos realizou colonoscopia de rastreio:

Progressão até ao cego

BBPS: 5

Removidos 2 pólipos de 5mm com ansa a frio.

Como continuar vigilância?

Caso clínico 4

Doente 55 anos realizou colonoscopia de rastreio:

Pelos pólipos » 10 anos

MAS

Tendo em conta preparação inadequada » repete colonoscopia em 1 ano

The background is a vibrant teal color with a gradient. It features several decorative elements: a large set of three concentric yellow circles on the left side, and various smaller teal spheres and circular arcs scattered throughout. The text is centered in the middle of the frame.

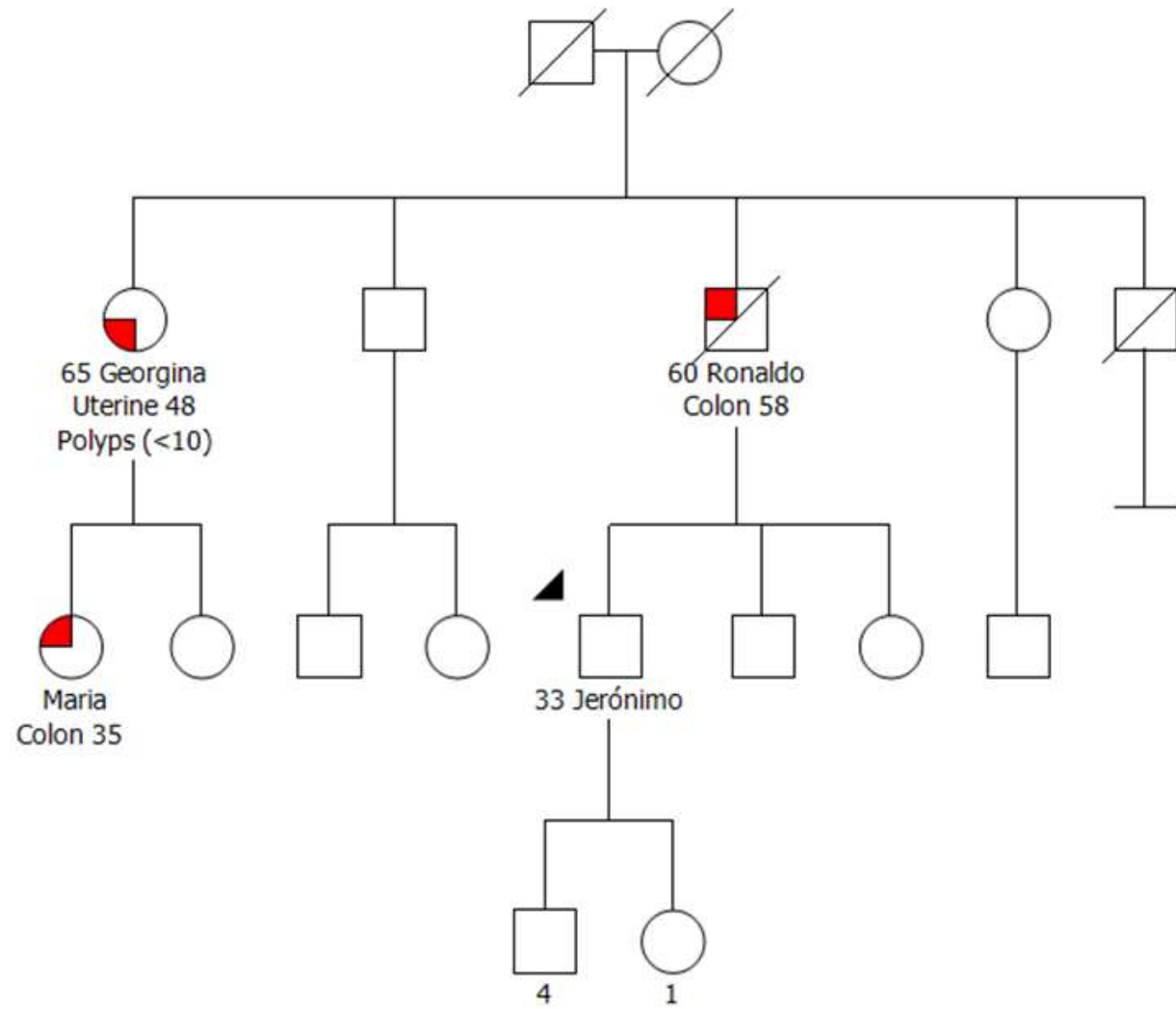
Caso Clínico 2

João Silva

Genética Médica

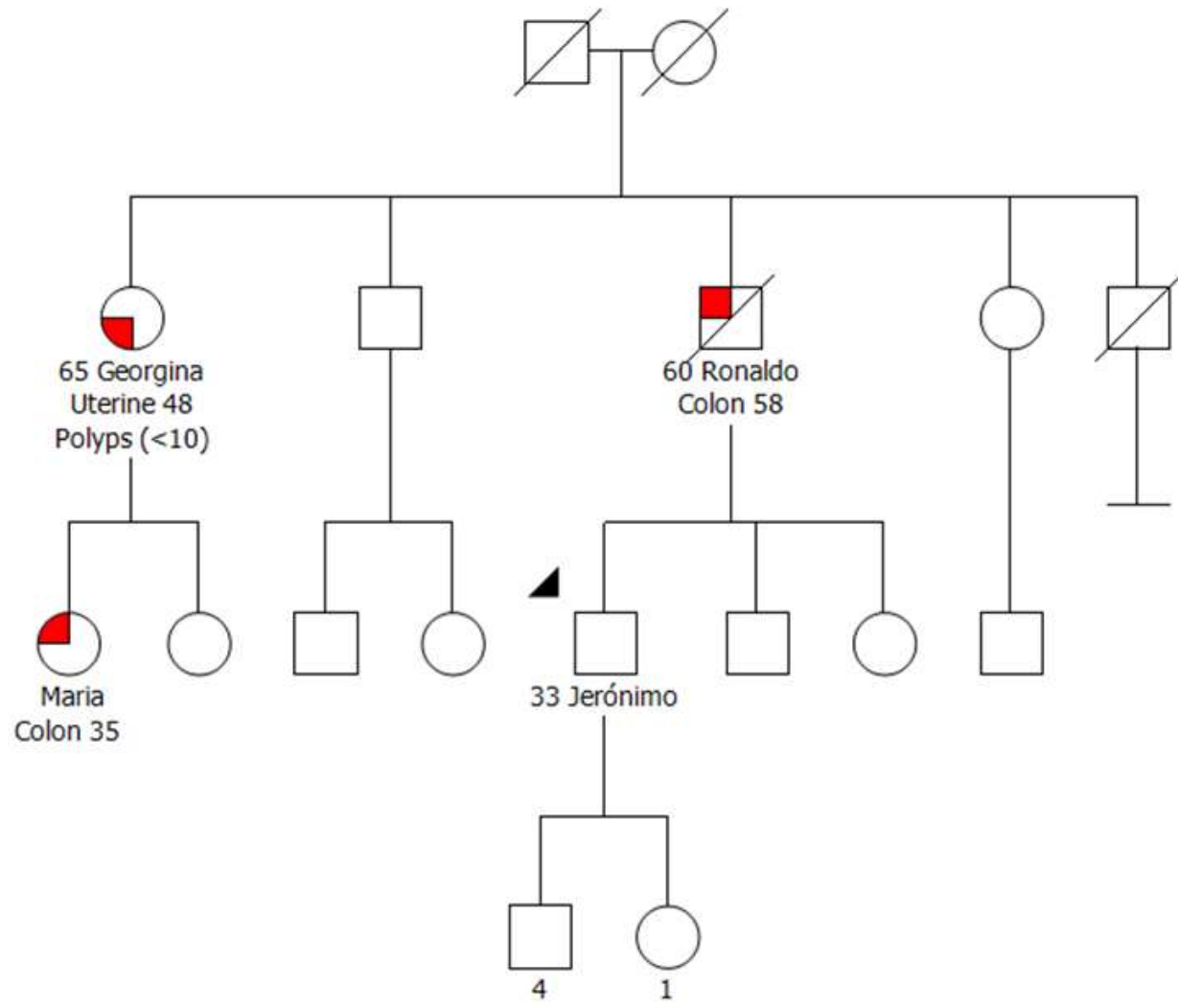
Caso clínico 1

- Homem saudável, 33 anos, nunca fez colonoscopia, consulta de Genética
- História familiar de carcinomas do endométrio e cólon:
 - Pai com diagnóstico de carcinoma do cólon aos 58 anos
 - Tia paterna com diagnóstico de carcinoma do endométrio aos 48 anos, e 4 pólipos removidos em 2 colonoscopias (adenomas)
 - Prima paterna com diagnóstico de carcinoma do cólon aos 35 anos



O que fazer nesta primeira consulta deste utente?

- Agendar colonoscopia urgente para o Jerónimo
- Pedir estudo genético ao Jerónimo (painel de genes associado ao syndrome de Lynch: *MLH1*, *PMS2*, *MSH2* e *MSH6*)
- Pedir análise imunohistoquímica das proteínas MLH1, PMS2, MSH2 e MSH6 no tumor do pai do Jerónimo
- Agendar consulta de Genética para a tia paterna do Jerónimo
- Agendar consulta de Genética para a prima paterna do Jerónimo



Resposta

- **Agendar consulta de genética para a prima**

Justificação

- Maria tem pelo menos o dobro da probabilidade de ter uma variante germinativa do que o Jerónimo
- Testes genéticos em pessoas saudáveis só podem ser pedidos em consulta de Genética
- Se não identificarmos variantes no Jerónimo isso “obrigaria” a fazer teste completo nos dois irmãos, e nos dois tios vivos (5 estudos de painel de genes – caro e demorado)
- Se for “**familial/early onset MMR-proficient nonpolyposis CRC** (*familial colorectal cancer type X*), the contribution of the identified candidate genes is extremely small”; ou seja, um estudo sem variantes identificadas no Jerónimo não o liberta dos rastreios frequentes

The background is a dark teal color with various abstract elements. There are several concentric yellow circles of varying thicknesses. Scattered throughout are spheres of different sizes, some in shades of teal and others in a lighter, almost white color. The overall aesthetic is clean and modern, typical of a professional presentation slide.

Caso Clínico 3

Sónia Cabral, Susana Irving

CASO CLÍNICO

66 anos, sexo masculino

Trabalhou na construção civil, agora aposentado

Na admissão IPOP | 15.04.2024 :

Portador de Carcinoma da língua, cT4N3M0

Rastreio/Identificação de Risco Nutricional de acordo com Despacho n.º 9984/2023:

Clinica de Patologia: 52Kg (-3,8Kg em 3 semanas) : **MUST 2**

Solicitada marcação de consulta de **NUTRIÇÃO AMBULATÓRIO- URGENTE** :

Peso: 48,2 Kg (-19,8Kg em +/- 7M) E: 170 cm Peso habitual: 68 Kg (set. 23)

IMC: 16,7 Kg/m² (magreza, OMS)

*HDA: % Perda de Peso: 7,3% (em 3 semanas - sinal de desnutrição grave) » **Grau 4***

Elevada carga de sintomas com impacto nutricional

OBJECTIVO: MITIGAÇÃO DE SINTOMAS IMPACTO NUTRICIONAL + RECUPERAÇÃO DO ESTADO NUTRICIONAL

CONSULTA DE GRUPO DE DECISÃO TERAPÊUTICA:

PROPOSTA Multimodal | QT Neoadjv + Cx + QT/RT

3º CICLO DE TPF-CARBOPLATINA » DISFAGIA TOTAL » Sonda nasogástrica (16 Fr)

Food for thought...

- 1 | Identificado risco nutricional pela equipa de enfermagem da Clínica de Patologia e a avaliação nutricional em consulta de Nutrição de forma atempada e proativa

[Nível de Recomendação- A, ESPEN, 2017]

**PERMITE EM PARALELO À PROPOSTA TERAPÊUTICA, O ESTABELECIMENTO :
DIAGNÓSTICO NUTRICIONAL + OBJETIVOS DA INTERVENÇÃO NUTRICIONAL.**

- 2 | Perda de peso >5% nos últimos 6 meses, ou >10% para além de 6 meses*, Perda ponderal Grau 4 ** e/ou IMC inferior a 17 kg/m²

[Nível de Recomendação- A, ESPEN, 2017]

IMPACTO NOS RESULTADOS CLÍNICOS, NA TOLERÂNCIA TERAPÊUTICA, INTERCORRÊNCIAS E EVENTOS AGUDOS, DETERIORAÇÃO DA CAPACIDADE FUNCIONAL E DA QUALIDADE DE VIDA.

- 3 | Propostas terapêuticas multimodais e que obrigam a tratamentos com impacto na ingestão alimentar > 10 dias e/ou risco nutricional pe

QUAL A VIA?

Propostas terapêuticas multimodais e que obrigam a tratamentos com impacto na ingestão alimentar > 10 dias e/ou risco nutricional persistente.



GASTROSTOMIAS PERCUTANEAS

[Nível de Recomendação- A, ESPEN, 2017]

27/06/2024 ENSINO: pós- colocação de gastrostomia percutânea

Disfagia total » agravamento do estado geral e desnutrição grave :

Peso admissão 41 kg IMC: 14,6 Kg/m² (magreza, OMS)

Peso CE Nut amb.: 48,2 Kg IMC: 16,7 Kg/m² (magreza, OMS)

Peso adm IPOPOP: 52 kg

% Perda de Peso: - 21 % ~2 meses » Grau 4

OBJECTIVO: OPTIMIZAÇÃO ESTADO NUTRICIONAL + MITIGAÇÃO DE SINTOMAS + Monitorização

4

CAPACITAR PARA:

Refeições de consistência líquida com intervalos adequados a um dia alimentar estruturado

Estratégias de otimização de administração

Enriquecimento proteico energético complementar a todas as refeições

Variedade e escolhas alimentares prudentes

Mitigação de sintomas com impacto nutricional

Capacidade digestiva e intestinal

Sinais de risco nutricional e de alerta

Auto-monitorização do peso corporal + capacidade funcional

12/08/2024 Medicina Onc. 56.35kg

Peso admissão 41 kg IMC: 14,6 Kg/m² (magreza, OMS)

Peso adm IPOPOP: 52 kg

% Perda de Peso: - 21 % ~2 meses » Grau 4

OBJECTIVO: OPTIMIZAÇÃO ESTADO NUTRICIONAL + MITIGAÇÃO DE SINTOMAS + Monitorização

Takeway

1 Identificação do risco nutricional deve acompanhar o contínuo de cuidados

2 *“Periodicidade da identificação do risco nutricional deverá ser considerada no início de uma nova etapa no contínuo de cuidados e/ou quando exista indicação clínica”*

3 *“A consulta de nutrição para os doentes oncológicos em regime de ambulatório e com alto risco nutricional deve realizar-se num período máximo de 15 dias após a sinalização”*
Integração de cuidados nutricionais deve ser uma prioridade

4

OPORTUNIDADES

- **Perda ponderal HDA**
- **Estabilização pré- hospitalização: rastreio nutricional nos cuidados de saúde primários**
- **Monitorizar**

The background is a dark teal color with various abstract elements. There are several concentric yellow circles of varying thicknesses, some of which are partially obscured by other elements. Scattered throughout are numerous spheres of different sizes, some in shades of teal and others in a lighter, almost white color. The overall aesthetic is clean, modern, and scientific.

Caso Clínico 4

Paula Alves, Amélia Cunha

Caso Clínico



Homem portador de gastrostomia percutânea endoscópica que recorre ao médico por dor e exsudado peri estoma

Questão

Que complicação?

Como tratar?

Encaminhar a pessoa ?

Dermatite

Podem ter origem mecânica, de contacto ou alérgica

Causas:

- ✓ Extravasamento alimentar
- ✓ Padrão intestinal
- ✓ Distância do travão externo à pele
- ✓ Volume do balão de retenção

Cuidados

☐ ENFERMAGEM

- Diminuir volumes administrados
Apoio da nutrição
- Despiste/encaminhamento por infecção
Apoio médico
- Aplicar protetor cutâneo/penso oclusivo temporário
- Substituir Sonda de Gastrostomia
- Diminuir Calibre da Sonda

☐ TRATAMENTO MÉDICO

- Iniciar IBP Procinéticos
- Prescrição do protetor cutâneo

E se sonda exteriorizada? *O que fazer?*



© AboutKidsHealth.ca



NORMA

NÚMERO: 014/2016
DATA: 28/10/2016
ATUALIZAÇÃO 03/03/2017

Francisco
Henrique
Moura George

Digitally signed by Francisco
Henrique Moura George
DN: cn=FF, o=Direção-Geral da
Saúde, ou=Direção-Geral da Saúde,
c=FR, ou=Francisco Henrique Moura
George
Date: 2017.03.06 11:56:40 Z

ASSUNTO: Indicações Clínicas e Intervenção nas Ostomias de Alimentação em Idade
Pediátrica e no Adulto
PALAVRAS-CHAVE: Gastrostomia/jejunostomia cirúrgica, gastrostomia/jejunostomia percutânea
endoscópica, gastrostomia percutânea radiológica
PARA: Médicos e Enfermeiros do Sistema de Saúde

ANTES 4 semanas de colocação...

Referenciar!
(trajeto não está maturado)

APÓS 4 semanas de colocação...

Nos CSP

Anamnese (quando? Que sonda? Estava funcionando?)

Lavar área circundante ao estoma

Esvaziar balão, lubrificar e reintroduzir

Testar

Se impossível, efetuar introdução de Foley e referenciar para hospital

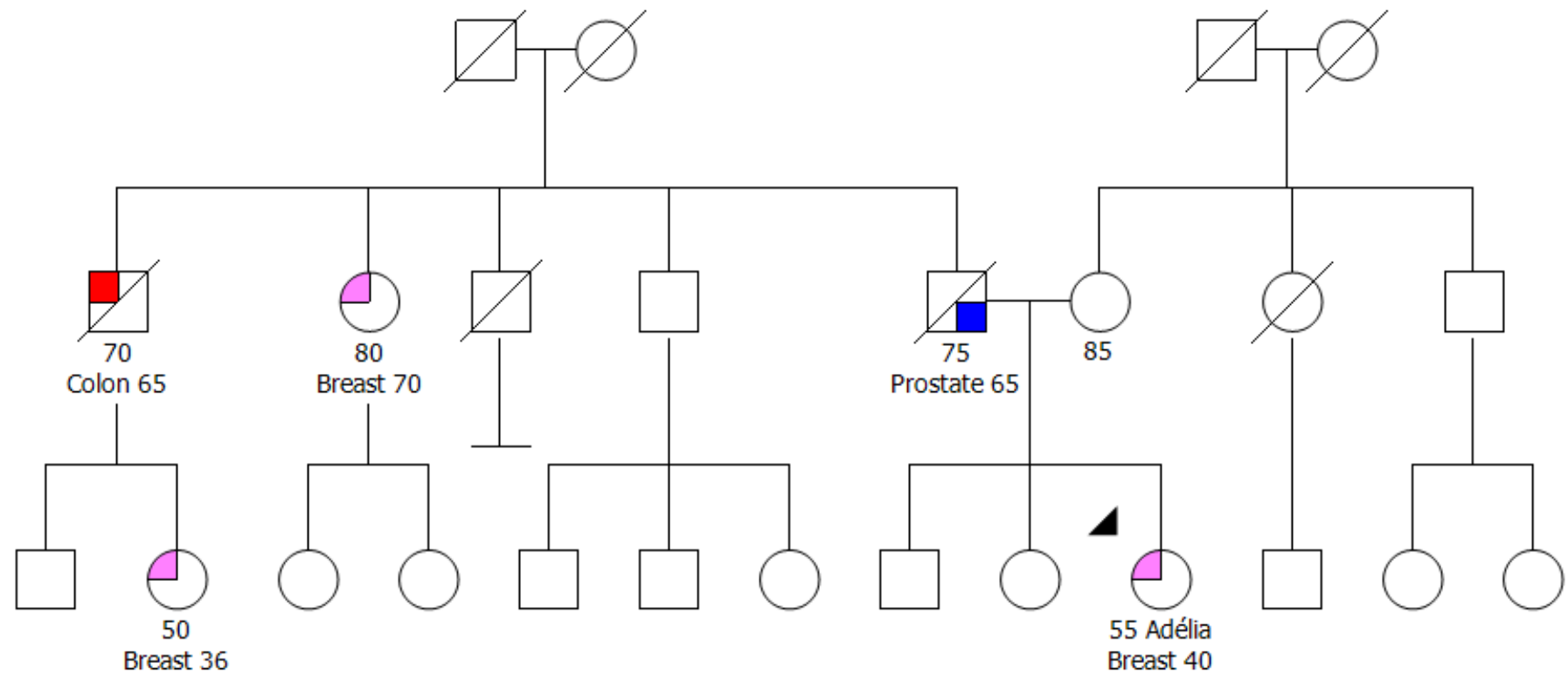
The background is a dark teal color with various abstract elements. A large, bright yellow circle with a 3D effect is the central focus. It is surrounded by several smaller, semi-transparent teal spheres of different sizes. There are also some faint, light blue circular outlines scattered across the background.

Caso Clínico 5

Gabriela Soares

Caso clínico 2

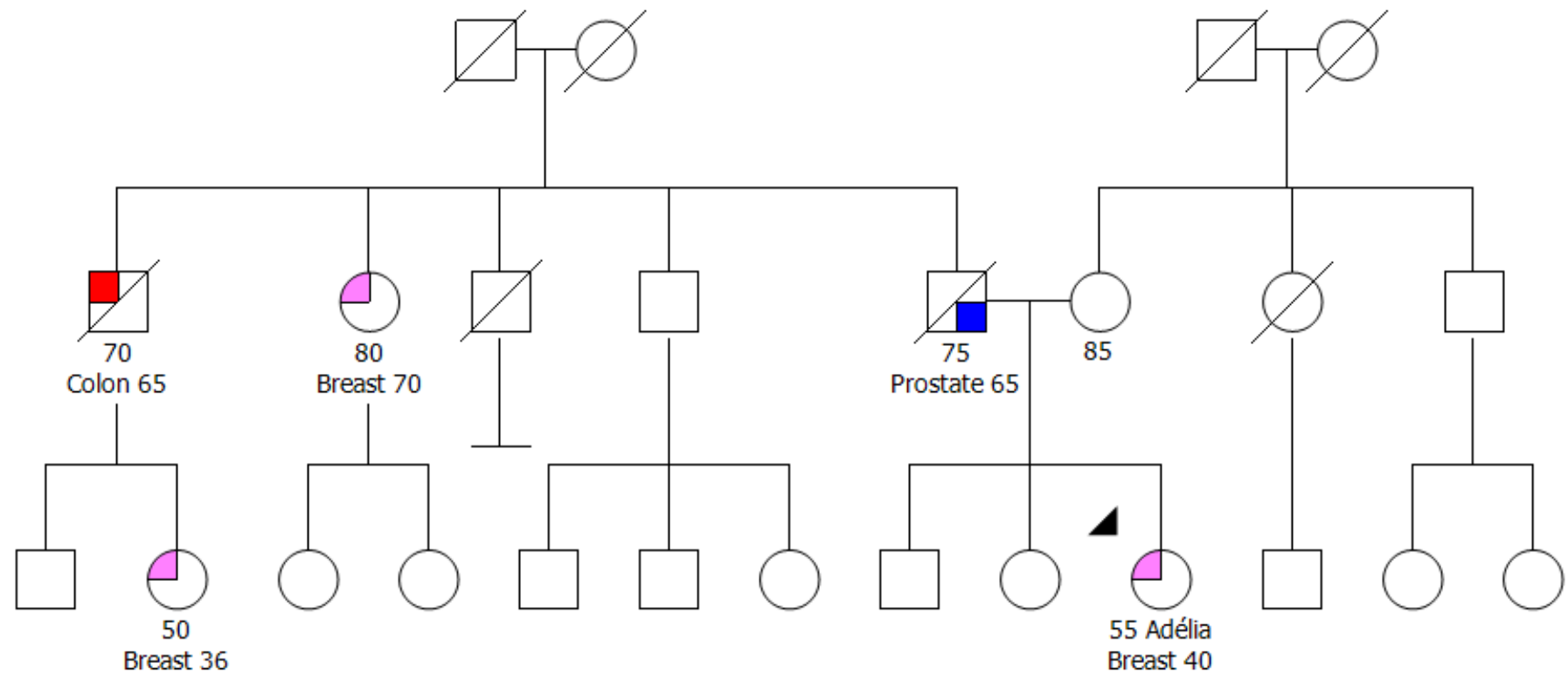
- Mulher com 55 anos que teve o diagnóstico de carcinoma da mama aos 40 anos, referenciada a consulta de Genética
- Apresenta também história familiar de cancro: pai com carcinoma da próstata, tia paterna com carcinoma da mama e tio paterno com carcinoma do cólon



Devemos oferecer teste genético na Adélia?

(qual a opção correcta e porquê):

- Não porque a história familiar é do lado paterno
- Sim porque a probabilidade de se encontrar uma variante patogénica, testando um painel alargado de genes, nesta doente é muito elevada (> 60%)
- Sim, porque a família cumpre critérios de suspeita de cancro da mama/ovário hereditário associado aos genes *BRCA1* e *BRCA2* (score de Manchester acima de 15)
- Não porque não há 3 gerações afectadas
- Não, excepto se o resultado influenciar o tratamento a oferecer



Resposta

Não porque a história familiar é do lado paterno (**errado**, sendo as síndromes de predisposição hereditária para cancro de transmissão autossómica dominante, as variantes patogénicas tanto podem ser transmitidas por indivíduos do sexo masculino como feminino; mas terão menor penetrância no sexo masculino)

Sim porque a probabilidade de se encontrar uma variante patogénica, testando um painel alargado de genes, nesta doente é muito elevada (> 60%) (**errado**, porque a probabilidade de se encontrar uma variante patogénica é na ordem dos 10-20%)

Sim, porque a família cumpre critérios de suspeita de cancro da mama/ovário hereditário associado aos genes *BRCA1* e *BRCA2* (score de Manchester acima de 15) (**certo**)

Não porque não há 3 gerações afectadas (**errado**, porque é mais difícil obter informação clínica fiável de gerações mais velhas, os antecedentes negativos nestes familiares não deverão impedir a realização do teste)

Não, excepto se o resultado influenciar o tratamento a oferecer (**errado**, neste caso existe indicação para teste por risco familiar, independentemente das implicações terapêuticas)

Justificação

Review Article | [Open access](#) | Published: 05 March 2024

EMQN best practice guidelines for genetic testing in hereditary breast and ovarian cancer

3.0 HBOC referral pathways

3.1 Referral for germline testing

Historically, clinical genetics was the main referral pathway for HBOC testing using risk assessment tools such as BOADICEA/CanRisk [24, 25], Manchester Scoring method [26] and modified Chompret criteria for Li-Fraumeni syndrome [27]. Most individuals were referred for testing due to a personal and family history of HBOC. More recently, international initiatives have been established to provide direct or “mainstream” access to HBOC testing, often based on high likelihood of a PV. Genetic testing through a non-genetics specialty as part of the cancer pathway (mainstreaming) is anticipated to increase the efficiency of access to genetic testing by streamlining patient pathways. Mainstreaming includes discussion of a genetic test with the patient, including an overview of potential implications for the individual and wider family. Then requesting the test, returning results and ensuring an onward referral to Clinical Genetics where a PV is identified, or where no PV is identified but there remains concern about the family history of cancer [28]. With appropriate training and education, test requests from specialists other than geneticists are encouraged to promote timely, appropriate testing.

Regardless of the route taken, it is important that appropriate genetic counselling is integral to all genetic testing pathways (targeted or full screen).

Table 3 Proportion with mutations using the combined BRCA1/2 score

	BRCA1	BRCA2	Combined
40+	34 (63%)	12 (23%)	46/54 (85%)
35-39	10 (31%)	9 (28%)	19/32 (59%)
30-34	12 (27%)	13 (29%)	25/45 (56%)
25-29	20 (21%)	16 (17%)	36/95 (38%)
20-24	19 (13%)	20 (14%)	39/143 (27%)
15-19	9 (5%)	24 (12%)	33/199 (17%)
19	4	2	6/24 (25%)
18	4	6	10/67 (15%)
17	0	7	7/27 (26%)
16	1	7	8/63 (12.5%)
14	0 (0%)	3 (3.5%)	3/85 (3.5%)
12	2 (2.5%)	1 (1%)	3/80 (3.5%)
0-14	2 (0.5%)	6 (1.5%)	8/353 (2%)
Total	107/921 (11.5%)	99/921 (11%)	204/921 (22.5%)

J Med Genet 2005;42:e39

TESTING CRITERIA FOR HIGH-PENETRANCE BREAST CANCER SUSCEPTIBILITY GENES (Genes such as BRCA1, BRCA2, CDH1, PALB2, PTEN, STK11, and TP53. See GENE-A)^{a,f,g,h,i}

Testing is clinically indicated in the following scenarios:
<ul style="list-style-type: none"> • See General Testing Criteria on CRIT-1. • Personal history of breast cancer with specific features: <ul style="list-style-type: none"> ▶ ≤50 y ▶ Any age: <ul style="list-style-type: none"> ◊ Treatment indications <ul style="list-style-type: none"> – To aid in systemic treatment decisions using PARP inhibitors for breast cancer in the metastatic setting^{j,k} (NCCN Guidelines for Breast Cancer) – To aid in adjuvant treatment decisions with olaparib for high-risk,^l HER2-negative breast cancer^l ◊ Pathology/histology <ul style="list-style-type: none"> – Triple-negative breast cancer – Multiple primary breast cancers (synchronous or metachronous)^m – Lobular breast cancer with personal or family history of diffuse gastric cancer (NCCN Guidelines for Genetic/Familial High-Risk Assessment: Colorectal, Endometrial, and Gastric) ◊ Male breast cancer ◊ Ancestry: Ashkenazi Jewish ancestry • Family history criteria: unaffected; or affected but does not meet above criteria <ul style="list-style-type: none"> ▶ Individual with a first- or second-degree blood relative meeting any of the criteria listed above (except unaffected individuals whose relatives meet criteria only for systemic therapy decision-making).^q ▶ Individuals who have a probability >5% of a BRCA1/2 P/LP variant based on prior probability models (eg, Tyrer-Cuzick, BRCAPro, CanRisk).^r

Criteria met → **GENE-1**

If testing criteria not met, consider testing criteria for other hereditary syndromes

If criteria for other hereditary syndromes not met, then cancer screening as per [NCCN Screening Guidelines](#)

NCCN Guidelines Version 1.2025



**JORNADAS
DE MEDICINA
IPO PORTO**