pequena quantidade de células tumorais eliminadas na urina. Este valor pode ser melhorado associando outros métodos, como a imuno-histoquímica[55], não aumentando, contudo, a especificidade. A utilização de FISH[56] permite aumentar a sensibilidade, mas implica uma colheita invasiva da amostra, a partir de lavagem do tracto urinário superior. A pesquisa da instabilidade de microssatélites na urina[57], terá um lugar a considerar nesta patologia.

Relativamente às técnicas imagiológicas, a urografia com TAC é mais sensível que a ecografia, mas não é recomendada a sua utilização rotineira, quer pelo custo elevado, quer pela radiação excessiva[7].

Esta é mais uma das áreas em que não há consenso. Alguns investigadores advogam a realização anual do exame sumário de urina, com citologia do sedimento[4], outros sugerem a citologia do sedimento e ecografia abdominal anual ou bi-anual, com início aos 30-35 anos, em famílias com história de carcinoma do tracto urinário[3], ou mesmo iniciando aos 50 anos em todos os indivíduos, especialmente em famílias portadoras de mutação em *MSH2*[25].

Koornstra JJ e col[7] propõem a pesquisa de hematúria com teste rápido, prosseguindo o estudo se o exame for positivo, com início aos 40-45 anos de idade, ou 5 anos mais cedo em relação à idade do diagnóstico do familiar mais jovem com este tipo de tumor, nas famílias com história de tumores do tracto urinário.

Tumores da pele

Os tumores sebáceos (adenoma, epitelioma ou carcinoma) e os queratoacantomas surgem com alguma frequência nos pacientes com SL: constituindo o síndrome de Muir-Torre[59]. Embora predominantemente associada às mutações de *MSH2*, esta síndrome também ocorre nas famílias portadoras de mutações em *MLH1* e *MSH6*[59,60]. Os tumores associados à SL aparecem mais frequentemente na face, embora possam surgir em qualquer outra localização. Num estudo recente, os pacientes com carcinoma sebáceo mostraram ter um risco de 43% de desenvolverem um segundo tumor maligno, especialmente no cólon, pâncreas ou endométrio[61].

Não estão recomendadas estratégias de vigilância para as lesões cutâneas associadas à SL. Uma observação regular por um Dermatologista é aconselhável, sobretudo nas famílias com síndrome de Muir-Torre. Os pacientes em risco deverão ser alertados para procurar avaliação médica sempre que detectem alguma alteração cutânea suspeita[7].

Tumores do sistema nervoso central

A SL está associada a um risco aumentado de tumores do sistema nervoso central (SNC)[19,25,62]. O risco cumulativo ao longo da vida é de 1 a 4%, sendo 26% dos tumores diagnosticados antes dos 25 anos de idade[25]. Os tipos histológicos mais frequentes são os glioblastomas multiformes e os astrocitomas; menos frequentes são os oligodendrogliomas e ependimomas. Ao contrário das restantes neoplasias ligadas à SL, estes tumores não evidenciam instabilidade de microssatélites[61]. Apesar da baixa incidência, num estudo de De Jong AE e col[64], os tumores do SNC foram identificados como a terceira causa de morte associada a cancro em pacientes com SL.

Não há estudos que evidenciem a eficácia de nenhum método de vigilância e detecção precoce de tumores do SNC na SL[7].

Outros tumores

Mais recentemente, outros tumores têm sido associados à SL, incluindo tumores da mama, próstata, laringe, pulmão, tiróide, testículo, melanoma, linfoma, leucemia, sarcoma de tecidos moles[25,65-70]. A associação à SL surgiu devido à detecção, nas amostras histológicas destes tumores, de mutações nos genes de reparação do ADN. No entanto, constituem casos pontuais de tumores raramente associados à SL e que necessitam de ser alvo de mais estudos.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Realizou-se uma revisão dos tipos mais comuns de tumores associados à SL e sua epidemiologia, com especial ênfase nas possíveis estratégias de vigilância e detecção precoce em pacientes portadores de mutação genética associada a esta síndrome. O Quadro IV resume as orientações para a vigilância dos tumores associados à SL. Nenhuma destas recomendações, no entanto, está comprovada cientificamente, para além