

Borges KOR¹, Almeida GMR³, Almeida BVR³, Penalber KFOM¹, Borges Junior C¹, Queiroz SOC², Rodrigues TS²
¹ONCOLÓGICA TAPAJÓS
²HRBA
³IMEPAC

Introdução

A Anemia de Fanconi (AF) é um distúrbio autossômico recessivo raro e heterogêneo que ocorre 1/360.000 nascimentos, sendo a causa hereditária mais comum de falência da medula óssea. As células destes pacientes apresentam uma tendência anormal ao aparecimento de alterações cromossômicas estruturais espontâneas, o que sugere deficiência do sistema reparador do DNA. As manifestações clínicas decorrem da instabilidade cromossômica detectada por quebras induzidas por agentes clastogênicos como DEB-Test e MMC-test e o tratamento padrão consiste no transplante alogênico de células tronco hematopoiéticas (TCTH). O Dermatofibrossarcoma protuberans (DFSP) é um tumor dérmico fibrohistiocítico raro (0,5-5,0 casos/milhão) de baixo grau caracterizado pela alteração genética t (17;22)-COL1A1/PDGFB com taxas de recorrência local variando de 11 a 53%, devendo ser tratado com cirurgia que proporcione margens amplas. Raramente metastatiza.

Casuística e Métodos

Estudo descritivo de Caso, através da pesquisa em prontuário, sem causar dor ou desconforto, sem envolver coleta de material biológico, e sem fins lucrativos e uma breve revisão de literatura, com o objetivo de descrever a abordagem diagnóstica e o manejo de um paciente com AF, com falência medular, submetido a TCTH haploidêntico (doadora:genitora) que evoluiu com DFSP e revisar aspectos atuais da literatura sobre a raridade desse tipo relação e manejo desafiador.

Resultados

Paciente, masculino, atendido aos 12 anos na UNACON -HRBA com história de palidez progressiva, baixo peso, atraso no crescimento e manchas cutâneas, com irmã com Anemia de Fanconi (tratada com TCHT) e hemograma inicial mostrando acentuada pancitopenia. Foi realizado o DEB-test com presença de quebras cromossômicas induzidas e espontâneas, confirmando o diagnóstico de Anemia de Fanconi com anomalias físicas e achados hematológicos anormais, o fenótipo clássico (39% dos casos). Realizou aos 15 anos, TCTH HLA haploidêntico (genitora), com resposta terapêutica. Aos 21 anos, notou tumoração de partes moles em braço esquerdo, tendo realizado exérese cirúrgica, com AP de neoplasia fusocelular de 1,6 x 1,3 x 0,8cm com IHQ e t17,22 confirmando DFSP. Feito ampliação de margens e radioterapia adjuvante com dose de 50Gy em 20 sessões até 25/02/22. Evoluindo com estabilidade hematológica, sem evidências de recidiva do sarcoma.

A associação entre AF e neoplasias sólidas secundárias não está totalmente esclarecida. A detecção dos tumores de partes moles requer uma atenção especial dos profissionais de saúde durante exame ectoscópico em diferentes patologias. Os profissionais de saúde devem estar sempre cientes das possibilidades de neoplasias pois diagnósticos precoces podem melhorar desfechos de sucesso. Uma vez que o desenvolvimento de neoplasias secundárias em pacientes com AF pós TCTH a vigilância ativa permanece como a melhor estratégia na detecção e rastreamento precoces e tratativas específicas, mesmo com patologias tão raras com AF(1/360.000 nascimentos) e DFSP(menos de 0,1% de todas as neoplasias - incidência estimada de 0,5-5 casos /milhão de habitantes -1% de todos os sarcomas).

Resultados

Paciente com AF com fenótipo clássico tratado com TCTH e DFSP. Feito ampliação de margens e radioterapia adjuvante, evoluindo com estabilidade hematológica, sem evidências de recidiva.

PAINEL DE ANTICORPOS:

Anticorpo	Clone	Interpretação
CD34	QBEND10	Positivo difuso
S100	4C49	Positivo fraco focal
DESMINA	DE-R-11	Negativo
STAT 6	E325	Negativo
CD56	123C3	Negativo
KI-67	30-9	Positivo ao redor de 5-10% das células neoplásicas

DIAGNÓSTICO

INTERPRETAÇÃO / COMENTÁRIO:

O perfil imuno-histoquímico revela neoplasia fusocelular com expressão difusa de CD34.
O conjunto destes achados, aliados ao perfil imuno-histoquímico, favorece primeiramente o contexto de Dermatofibrossarcoma protuberans.

Relatório de imuno-histoquímica

Fonte: Autor

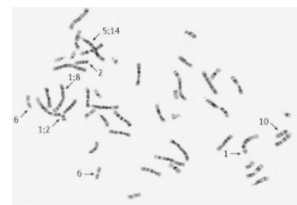
Normal chromosome 22



Derivative chromosome 17



PDGFB break-apart FISH in interphase nuclei from DFSP.
<https://doi.org/10.1155/2011/959132>.



Quebras cromossômicas - <https://www.cancertherapyadvisor.com/home/decision-support-in-medicine/oncology/fanconi-anemia-disorder/>

Conclusões

Contato

kalysta6@gmail.com