

# Transformação Histológica de Tumor de Wilms Bilateral para Rbdomiossarcoma: Um Caso Clínico Incomum

Mattos, Y.B<sup>1</sup>; Cypriano, M.D.S<sup>2</sup>; Lederman, H.M<sup>3</sup>; Filho, R.M.S; Morini, M.A<sup>1</sup>; Toledo, S. R.C<sup>2</sup>; Abib, S. C. V<sup>2</sup>; Cunha, I.W. GRAACC/IOP/Unifesp, São Paulo – SP  
E-mail para contato: [yohannabastanim@gmail.com](mailto:yohannabastanim@gmail.com)

## INTRODUÇÃO

O Tumor de Wilms (TW) é o terceiro tumor sólido mais comum na faixa etária pediátrica. Ele origina-se dos restos nefrogênicos, que são focos de tecido renal embrionário e persistem após o nascimento.

Pode ter apresentação uni ou bilateral, sendo que o Tumor de Wilms bilateral (TWB) ocorre em cerca de 5% dos casos e está associado a resultados desfavoráveis. O manejo do TWB inclui quimioterapia e ressecção oncológica, preservando a função renal. Os casos bilaterais ainda representam um desafio terapêutico, pois o seu prognóstico não é tão bom quanto o dos tumores unilaterais de estágio e histologia semelhantes em termos de sobrevida e função renal. Neste relato de caso, apresentamos paciente com TWB, com 2 recidivas, sendo a última delas proveniente de uma mutação que resultou em um rbdomiossarcoma. Neste caso foi feito sequenciamento genético (NGS) para investigar tal transformação e dessa forma ter melhor entendimento do comportamento tumoral.

## OBJETIVOS

Relatar um caso atípico de paciente com diagnóstico inicial de TWB não metastático, que após o 1º tratamento apresentou 1ª recidiva pulmonar e após, nova recidiva, desta vez local e vertebral com alterações compatíveis com outra neoplasia, o rbdomiossarcoma. Avaliar as alterações genéticas apresentadas pelo tumor e consequente contribuição do sequenciamento genético para o entendimento e tratamento das neoplasias da infância.

## MÉTODOS

Análise e revisão do prontuário do paciente com diagnóstico de Tumor de Wilms realizado no Instituto de Oncologia Pediátrica/GRAACC/UNIFESP e revisão de literatura em bancos de dados como Pubmed e sumários como o UpToDate e Dynamed.

## RESULTADOS

Paciente com 1 ano, apresentando aumento do volume abdominal que em imagem evidenciou massa renal bilateral. (Fig1 e 2). Foi procedida a investigação diagnóstica e estadiamento com principal hipótese como Tumor de Wilms bilateral (TWB). Foi iniciado o tratamento com protocolo SIOP-RTSG-GBTR 2016, pré-operatório, com 6 semanas de quimioterapia e cirurgia realizada em março. No anatomopatológico, com diagnóstico de TW de predomínio estromal 100% viável (mesma histologia bilateral). Paciente seguiu QT pós operatória. A criança permaneceu fora de tratamento de setembro/21 até março/22, quando em imagem de reavaliação com TC de tórax foram visualizados nódulos pulmonares. Encaminhado para ressecção em junho/2022. Resultado do anatomopatológico compatível com metástase estromal do TU de Wilms. Em fev/23 paciente apresentou surgimento de nova massa renal. Realizada biópsia guiada da lesão na urgência e iniciada quimioterapia de resgate.

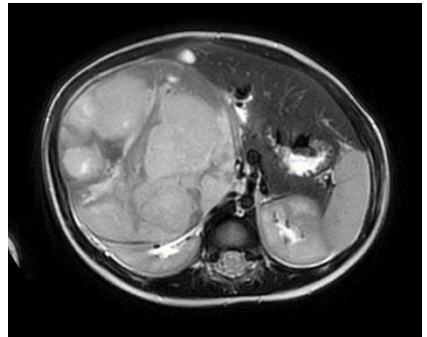


Fig 1 e 2. RM de abdome axial e coronal respectivamente

Paciente com imagem e anatomopatológico com histologia atípica e não esperados para a recidiva de TW, sendo então solicitado o Next Generation Sequencing (NGS). Foi visto então que o tumor sofreu uma mutação com ganho de função – ( Rim esquerdo (amostra 1, do tumor primário): CTNNB1 Cromossomo 3 SNV c.133T>C EXÔNICA MISSENSE pSER45PRO. GANHO DE FUNÇÃO FREQUÊNCIA ALÉLICA (60% REFERÊNCIA E 39% VARIANTE), rim esquerdo (amostra 3, recidiva local): PAX3(7)-NCOA2(12). Cromossomo 2q35- Cromossomo 8q13. REARRANJO, GANHO DE FUNÇÃO. CTNNB1 Cromossomo 3. SNV. c.133T>C EXÔNICA. MISSENSE. pSER45PRO. GANHO DE FUNÇÃO. FREQUÊNCIA ALÉLICA (78% REFERÊNCIA E 21% VARIANTE) - que conferiu ao paciente o diagnóstico de rbdomiossarcoma. O NGS é um teste genético molecular que tem função diagnóstica e terapêutica que cada vez mais tem mostrado sua relevância nos cânceres pediátricos. No caso relatado, foi de fundamental importância a realização da avaliação genético molecular, pois a avaliação histopatológica e IHQ não foram suficientes para definir diagnóstico.

## CONCLUSÃO

É indispensável que os casos de TWB sejam abordados de forma individualizada e em centros especializados em oncologia pediátrica. Na era dos avanços em métodos diagnósticos é de extrema importância expandir os conhecimentos sobre as análises genético moleculares para que ela seja instrumento de previsão prognóstica e de melhoria nos tratamentos.