

Tumor de Wilms Familiar: um Relato de Caso

Maria M.C. Carrascosa¹, Ana C.V.B.V. Rossi¹, Rebecca L.C. Tenório¹, Carla V.A. Santos¹,

Laís S. Victor¹, Maria Piza¹, Maria L. Borsato¹, Paula Bruniera¹.

¹Irmandade Santa Casa de Misericórdia de São Paulo, São Paulo – SP.

E-mail para contato: mmanoelacolombini@hotmail.com



II CONGRESSO
INTERNACIONAL
DE ONCOLOGIA
PEDIÁTRICA

GRAACC

Introdução

O tumor de Wilms é o quinto câncer maligno mais comum na faixa etária pediátrica, representando aproximadamente 5% de todos os cânceres pediátricos, e mais de 95% acomete menores de 15 anos, sua taxa de sobrevivência é de mais de 90%. O relato de caso em questão trata-se de um Tumor de Wilms familiar que corresponde a menos de 1% dos casos, é causado por um gene autossômico dominante de penetrância e expressividade variável e pode vir acompanhado de outras anomalias congênitas.



Relato de Caso

G.F.T.O, 7 anos, masculino, com história de abaulamento em abdome, predominantemente em flanco direito há 15 dias associado a vômitos e mal estar. Ao exame físico, presença de hemangioma plano em face e abdome globoso com massa abdominal palpável, endurecida e indolor que se estende por todo hemiabdomen direito. Demais aparelhos sem alterações. Paciente com antecedentes familiares de mãe com tumor de Wilms bilateral tratado na infância e falecida por câncer de mama aos 34 anos. Irmã de 14 anos tratada por tumor de Wilms unilateral com menos de 1 ano. Tio-avô falecido por neoplasia na região da garganta antes dos 45 anos. Tia-avó falecida por câncer de colo de útero.

Realizado Tomografia de Abdome com formação expansiva nos terços médio e superior do rim direito, heterogênea, com focos de calcificação periféricos, com áreas hipotenuantes de perimeio, que poderiam corresponder a necrose/liquefação, medindo 11,6 x 10,8 cm, sem sinais de infiltração, sugestivos de comprometimento neoplásico primário, como tumor de Wilms. Baseado em história, exame físico e exames complementares, iniciada quimioterapia pré-operatória conforme protocolo SIOP. Paciente realizou 6 semanas de quimioterapia, devido presença de nódulos pulmonares e realizou TC controle após com excelente resposta e grande redução de volume e indicada cirurgia para retirada de tumor.

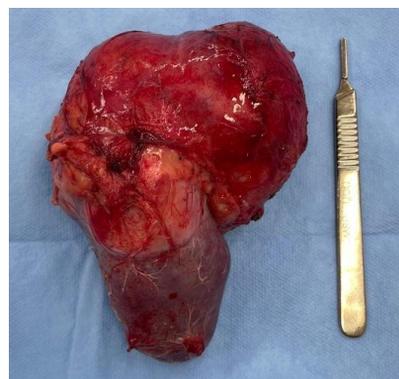


Imagem 1: Tumor ressecado (fonte: arquivo pessoal).

Discussão

O tumor de Wilms é um tumor pediátrico renal que se desenvolve a partir do mesênquima fetal indiferenciado, sendo a segunda neoplasia sólida mais comum na infância. Em 98% dos casos são esporádicos e unilaterais, apenas 2% são familiares com apenas 2-3 membros acometidos. Os alelos pais-filhos são acometidos em apenas 10% dos tumores familiares.

Normalmente, em casos familiares podemos observar uma mutação na linha germinativa, que ocasiona seu surgimento antes do 1º ano de vida com um aumento da chance de tumor bilateral e outros tipos de câncer. A alteração no gene 11p13 e 11p15 está associada ao tumor familiar, esses mesmos genes se associam ao câncer de mama, como observado na mãe do paciente, e câncer de pulmão, como observado no tio-avô.

Já a mutação WT1 é observada apenas raramente em famílias WT, e estudos de ligação genética de grandes famílias WT têm sido empregados para localizar outros genes que mais comumente predisõem ao WT familiar. Como resultado destes estudos, dois genes de predisposição familiar foram mapeados no genoma: FWT1 em 17q12-q2. Nenhum dos genes ainda foi identificado. Existem também famílias WT para as quais a ligação em qualquer locus do “gene WT” pode ser descartada, implicando que genes de predisposição adicionais ainda não foram localizados.

Curiosamente, entretanto, as famílias WT parecem ser heterogêneas em relação à penetrância, frequência de doença bilateral e idade no diagnóstico, como é o caso do relato de caso em questão.

Ao serem analisadas as relações a respeito da atividade do WT1 e sua relação com outras alterações, notou-se também que o mesmo é expresso em altos níveis no endotélio humano e estimulado pela angiopoietina 1. E, em determinados estudos, em relação à análise imuno-histoquímica de hemangiomas, notou-se imuno positividade citoplasmática endotelial para WT1 em 8 (89%) das 9 amostras.

Conclusão

O relato em questão traz sinais mais sugestivos de alterações associadas à mutação de WT1 porém, somente o estudo genético será capaz de definir e, tendo em vista a quantidade de associações encontrada na mesma família e as alterações já conhecidas envolvendo Tumor de Wilms Familiar, faz-se necessário maiores estudos para aprofundar discussões e esclarecimentos acerca do tema.

