Adequação e Validação de Um Instrumento de Triagem Para Predisposição Hereditária ao Câncer na Pediatria

Murilo S. Engel[1,2]; Fernanda T. de Lima[1,2] Silvia R. C. de Toledo[1,2]
[1]Universidade Federal de São Paulo, São Paulo – SP, [2]IOP/GRAACC/ UNIFESP, São Paulo – SP
E-mail para contato: murilo.engel@outlook.com

II CONGRESSO INTERNACIONAL DE ONCOLOGIA PEDIÁTRICA
GRAACC

INTRODUÇÃO

Alterações genéticas germinativas específicas → Predisposição hereditária ao câncer → Identificação precoce → Tratamento adequado, prevenção e vigilância oncológicas

OBJETIVOS

Adequar e validar um instrumento para triagem de predisposição hereditária ao câncer em crianças e adolescentes, de fácil uso, a ser incorporado às práticas clínicas.

MATERIAL E MÉTODOS

Trata-se de um estudo metodológico, dividido em 3 fases:

Análise Exploratória	Adequação Validação do Instrumento	Aplicação do Instrumento
Banco de dados + 25 pacientes	Pasquali + Delph	25 pacientes + Revisão

RESULTADOS

1ª Análise Exploratória

Análise demográfica por banco de dados

162 pacientes Amb. Genética

- mediana de idade - 6,5 anos
- sexo masculino – 49,4%
- principal diagnóstico - tumores SNC - 45,7%

Identificação do perfil – revisão de prontuário

25 pacientes Amb. Genética

- mediana de idade - 5 anos
- sexo masculino – 56%
- principal diagnóstico - tumores SNC - 56%

2ª Adequação Validação do Instrumento

INSTRUMENTO DE TRIAGEM DE PREDISPOSIÇÃO HEREDITÁRIA AO CÂNCER

Se o seu paciente preencher um ou mais dos critérios mencionados abaixo, ele pode se beneficiar do encaminhamento a um geneticista clínico para investigação de predisposição hereditária ao câncer

Identificação do Paciente:
Nome: _____ Registro Hosp.: _____
Data do Diagnóstico: __/__/____ Data do Encaminhamento: __/__/____

Ambulatório de Referência:
☐ Caso Novo ☐ Leucemias ☐ Linfomas ☐ Tu SNC
☐ Tu Oculares e Ósseos ☐ Tu Sólidos e Raros ☐ TMO
☐ Outro _____

1. O paciente apresenta alguma das condições abaixo?
☐ ≥ 2 tumores primários na idade infantil (≤ 18 anos)
☐ Tumor primário bilateral, multifocal, assincrono ou metassincrono
☐ Condição ou síndrome genética conhecida e relevante - Qual? _____
☐ Não possui

2. O paciente tem algum familiar com as condições abaixo?
☐ ≥ 2 tumores primários na idade infantil (≤ 18 anos) em familiar de primeiro, segundo ou terceiro grau
☐ Pai, mãe ou irmão com câncer diagnosticado com 45 anos ou menos
☐ Familiar de 1º, 2º ou 3º grau com o mesmo tipo câncer ou no mesmo órgão
☐ ≥ 2 familiares de 2º grau da mesma linhagem parental com câncer diagnosticado com 45 anos ou menos
☐ Presença de qualquer síndrome de predisposição ao câncer familiar conhecida
☐ Relação parental consanguínea
☐ História de abortos múltiplos
☐ Não possui

3. Foi realizado algum teste genético?
☐ Sim
Qual o exame? _____
Qual o resultado? _____
☐ Não

4. Criança Exposta à Tratamento com Toxicidade Excessiva?
☐ Sim
Qual? _____
☐ Não

5. O paciente apresenta um ou mais dos seguintes diagnósticos?

Sistema Nervoso Central
☐ Ependimoma de Medula Espinhal
☐ Ganglioctoma Cerebelar
☐ Glioma de Alto Grau
☐ Glioma de Baixo Grau
☐ Hemangioblastoma
☐ Meduloblastoma (todos subtipos)
☐ Meningioma
☐ SEGA
☐ Tumor de Pineal/ Pituitária/ Hipófise
☐ Tumor de Plexo Coroide
☐ Xantoastrocitoma Pilocítico

Hematológicos
☐ LLA (low-hypodiploid)
☐ LLA (translocação Robertsoniana)
☐ LLA (TP53 mutado)
☐ Síndrome Mielodisplásica
☐ Doença Mieloproliferativa Transitória (LMA M7 Down)
☐ LMA (monossomia do 7)
☐ LMMJ
☐ Neoplasia Mieloproliferativas

Oculares
☐ Retinoblastoma

Demais Tumores
☐ Adenocarcinoma do Saco Endolinfático
☐ Blastoma pleuropulmonar
☐ Carcinoma/ Adenoma Adrenocortical
☐ Carcinoma/ Adenoma de Paratireoide
☐ Carcinoma de Pequenas Células Hipercalcêmico do Ovário
☐ Carcinoma Renal (todos subtipos)
☐ Gonadoblastoma
☐ Hamartoma Condromesenquimal
☐ Hepatoblastoma
☐ Mioma
☐ Mioma Uterino Infantil
☐ Nefroma Cístico
☐ Paraganglioma/ Feocromocitoma
☐ Rabdomiosarcoma Botrióide Urogenital
☐ Rabdomiosarcoma Anaplásico
☐ Schwannoma
☐ Schwannomatose
☐ Tumor de Células de Sertoli-Leydig
☐ Tumor Desmóide
☐ Tumor Maligno da Bainha do Nervo Periférico
☐ Tumor Maligno de Tireóide
☐ Tumor Neuroendócrino
☐ Tumor Rabdóide (incluindo rabdomiomas e teratóides)
☐ Tumor de Saco Endolinfático

☐ Qualquer outro tumor raro _____

☐ Neoplasia comumente diagnosticada na vida adulta (como carcinomas cutâneos, gástricos, hepáticos ou outros)

Adequação de instrumento publicado e particularização de critérios segundo as características dos pacientes institucionais e aspectos da literatura

6. Dismorfismos e/ou Alterações Identificadas ao Exame Físico:

Sinal	Associar a
☐ Anomalia congênita	Cisos, fenda palatina, dentes, olhos, orelhas, polidactilia, SNC, TGI, TGU, outros órgãos e etc.
☐ Dismorfismo facial	Alterações isoladas ou em conjunto
☐ Deficiência intelectual	Incluindo transtornos do neurodesenvolvimento, atraso global do desenvolvimento, comportamento anormal, dificuldade de aprendizagem e outros
☐ Crescimento anormal	Comprimento, perímetro cefálico, peso ao nascimento, crescimento assimétrico
☐ Anomalias cutâneas	Pigmentação anormal (>2 manchas café com leite), mudanças vasculares na pele, hipersensibilidade a luz solar, múltiplos tumores benignos, albinismo
☐ Desordens hematológicas	Citopenias refratárias ou congênitas não relacionadas ao câncer
☐ Imunodeficiência	Primária, refratária, internações frequentes
☐ Anomalias endócrinas	Hiperparatireoidismo primário, puberdade precoce, gigantismo/ acromegalia

Conteúdo e semântica validado por especialistas

3ª Aplicação do Instrumento

25 pacientes prospectivos novos na Instituição

- mediana de idade - 3 anos
- sexo masculino – 48%
- principal diagnóstico – tu órgãos sólidos - 52%
- indicação de investigar predisposição - 56%

Reavaliação retrospectiva do prontuário foi concordante com a indicação de investigação de predisposição hereditária ao câncer

CONCLUSÃO

Adaptação bem-sucedida de um instrumento de triagem para predisposição hereditária ao câncer voltado à pediatria, coerente com a literatura, que reflete a realidade local, validado por especialistas, de fácil aplicação e com relevância às práticas clínicas em oncologia pediátrica.

Financiamento: PRONON 25000.019858/2018-14 e GRAACC