

PE-151 - NEUROBLASTOMA DE ALTO RISCO: UM TRATAMENTO DESAFIADOR

Luciana Dutra Martinelli¹, Jiseh Fagundes Loss¹, Rebeca Ferreira Marques¹, João Ronaldo Krauzer¹

1. Hospital Moinhos de Vento (HMV).

Introdução: Neuroblastoma é uma neoplasia sólida extracraniana que afeta predominantemente crianças. Apesar de ser uma doença rara, é uma das principais causas de câncer pediátrico, e contribui significativamente para a mortalidade nessa faixa etária. É considerado um "enigma clínico" devido à complexidade, à heterogeneidade biológica e ao comportamento da doença, variando de regressão espontânea para progressão, resistência ao tratamento, metástase e morte.

Relato de caso: Paciente de 4 anos com diarreia e vômitos associados a dor abdominal, exame físico com massa em flanco esquerdo. Ecografia abdominal com volumosa lesão heterogênea no polo superior do rim esquerdo. Seguiu investigação com ressonância que identificou grande lesão com invasão renal, metástases em linfonodos regionais e retroperitoneais. Realizou biópsia da lesão com perfil imunohistoquímico de Neuroblastoma. Pesquisa de amplificação do gene NMYC positiva. Biópsia de medula óssea negativa. Paciente classificada como Alto risco, realizou quimioterapia de indução seguida de cirurgia de ressecção tumoral. Continuou tratamento com transplante de medula autólogo, radioterapia abdominal, terapia de diferenciação celular com ácido retinoico e 5 ciclos de imunoterapia com Anti-GD2. Atualmente está no segundo mês de seguimento, mantendo-se em remissão completa. **Discussão:** Neuroblastoma é o tumor sólido extracraniano mais comum na infância, responsável por 15% das mortes relacionadas ao câncer nessa faixa etária. Tem origem nas células embrionárias do sistema nervoso simpático e pode sintetizar e secretar catecolaminas. A idade média no diagnóstico é de 19 meses, a localização mais comum é na glândula adrenal, abdome, tórax e região cervical. Os sinais e sintomas incluem massa abdominal palpável e dor. Também podem estar presentes sintomas decorrentes da invasão metastática da medula óssea e ossos como equimoses periorbitárias, febre, dor óssea, anemia e plaquetopenia. A estratificação de risco avalia a extensão da doença, idade, histologia, amplificação de NMYC e avaliação da ploidia do DNA tumoral. O tratamento varia com o risco. A sobrevida vem melhorando com a introdução de novos agentes e a padronização de tratamento, entretanto, a sobrevida a longo prazo é em torno de 50% para pacientes de alto risco. O relato apresenta um caso clássico de paciente de alto risco: maior de 18 meses, metastático, gene NMYC amplificado. O paciente recebeu o tratamento conforme às recomendações, ilustrando a complexidade da doença e do seu manejo.

PE-152 - ATIPIA GENITAL ASSOCIADA COM DIAGNÓSTICO ENDOCRINOLÓGICO NEONATAL

Laura Metzdorf Hessel², Angélica Dall Agnese², Vivian Spode Coutinho², Paloma Wiest^{2,3}, Simone Martins de Castro⁴, Cristiane Kopacek^{2,3,4}

1. Pontifícia Universidade Católica do Rio Grande do Sul (PUCRS), 2. Hospital Materno Infantil Presidente Vargas (HMIPV), 3. Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre (UFCSA), 4. Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS).

Introdução: Um para cada 1.000 a 4.500 recém-nascidos (RN) vivos pode apresentar-se com uma atipia genital, distúrbio também conhecido como desordem da diferenciação sexual (DDS). Dentre as possíveis etiologias, alterações cromossômicas, gonadais e/ou hormonais são um desafio diagnóstico e terapêutico. Dentre as possíveis etiologias em RN femininas, a hiperplasia adrenal congênita (HAC) é a mais frequente e integra o programa de triagem neonatal (TN) no sistema público de saúde. **Relato de caso:** RN prematuro nascido de 34+6 semanas, via parto vaginal, pesando 2.250 g, apresentou ao nascimento atipia genital com hiperpigmentação, não se confirmando sexo biológico ao nascimento. Apgar 8/9 sem demais alterações. RN é internado em Hospital Terciário para auxílio ventilatório com CPAP. Não foi utilizado corticoide durante a gestação. Não há consanguinidade parental nem outros casos semelhantes na família. Apresentou 17OHP de 473 ng/ml e 584 ng/ml (VR < 30,2 ng/mL) da TN coletadas no 3º e 6º dias de vida. A atipia genital, classificada como Prader IV (clitoris fálco, fusão labial posterior) trouxe a necessidade de Ecografia Abdominal, na qual visualizou-se útero e glândulas adrenais sem alteração. Os exames laboratoriais confirmatórios mostraram K 6,4, Na 142, Cortisol 15,41, Androstenediona > 1000, Testosterona 1178,17. Firmado diagnóstico de HAC perdedora de sal (PS) e iniciado corticoterapia e mineralocorticoide. **Discussão:** O adequado reconhecimento de uma genitália atípica é o primeiro passo para um diagnóstico assertivo de DDS, que pode ser crítico à vida de um RN. Possuir políticas públicas de conscientização do profissional de saúde para que saibam diagnosticar DDS é importante para o melhor manejo de casos, nos quais o tempo é fator prognóstico. A inclusão da HAC no programa público de TN favoreceu a identificação e tratamento dos casos no período neonatal. O diagnóstico precoce pode ser crucial para a sobrevivência da criança, além de permitir a adequação do sexo de criação.