

Hematologia e Oncologia | Caso Clínico

EP-122 - (1JDP-9899) - MASSA RENAL COMO CAUSA DE DOR ABDOMINAL - DIAGNÓSTICO RARO

Patrícia Sousa¹; Susana Correia De Oliveira¹; Cecília Pereira¹; Susana Soares¹; Sílvia Ferreira Silva²; Ângela Dias¹

1 - Serviço de Pediatria, Hospital da Senhora da Oliveira - Guimarães; 2 - Serviço de Pediatria, Instituto Português de Oncologia (IPO) - Porto

Introdução / Descrição do Caso

A dor abdominal, causa frequente de recurso ao Serviço de Urgência (SU), implica diversos diagnósticos diferenciais. A causa neoplásica, ainda que rara, deve ser equacionada.

Adolescente de 12 anos, sexo feminino, recorre ao SU por dor abdominal intensa no hipocôndrio e flanco esquerdos, com 1 semana de evolução, associada a náuseas e vômitos. Motivara 2 observações prévias no SU (estudo analítico normal; alta após melhoria sintomática). Objetivada dor à palpação do flanco esquerdo, sem irritação peritoneal. Realizou estudo analítico e tira-teste urinária sem alterações; Ginecologia excluiu patologia desse foro. A ecografia abdominal revelou múltiplos hemangiomas hepáticos e massa na dependência do terço superior do rim esquerdo com cerca de 13x8cm. A TC confirmou lesão neoformativa vascularizada de provável origem renal, com pequenos focos de gordura macroscópica na sua dependência, admitindo-se a possibilidade de tumor de Wilms. Referenciada ao IPO, repetiu ecografia abdominal que identificou angiomiolipomas (AML) hepáticos e renais. Apresentava 2 manchas hipopigmentadas simétricas nos braços. Por suspeita de esclerose tuberosa (ET), realizou Angio-RMN cerebral, que mostrou pequeno hemangioma parietal direito. O estudo genético identificou variante de significado desconhecido no gene TSC2. Realizada embolização do AML renal e posteriormente nefrectomia parcial esquerda, estabelecendo-se o diagnóstico histológico de AML epitelióide.

Comentários / Conclusões

Apesar de o AML ser um tumor benigno do rim, o AML epitelióide apresenta elevado potencial de invasão e metastização. Está comprovada a sua associação com ET, causada por mutações nos genes TSC1 e TSC2. A compreensão da sua origem permite equacionar terapêuticas dirigidas, como os inibidores mTOR.

Palavras-chave : Angiomiolipoma, Angiomiolipoma epitelióide, Esclerose Tuberosa