



Trabalhos Científicos

Título: Paraganglioma Familiar Em Duas Meias-irmãs Paternas: Estudo Clínico E Molecular

Autores: LAQUIS O (UNIVERSIDADE DE BRASÍLIA); BATISTA MC (HOSPITAL REGIONAL DE TAGUATINGA); OLIVEIRA DC (UNIVERSIDADE DE BRASÍLIA); SILVA B (HOSPITAL REGIONAL DE TAGUATINGA); PFEILSTICKER A (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DE BRASÍLIA); VALADARES L (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DE BRASÍLIA); MAROCOL R (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DE BRASÍLIA); VELOSO M (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DE BRASÍLIA); MACIEL L (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DE BRASÍLIA); LOFRANO A (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DE BRASÍLIA)

Resumo: INTRODUÇÃO: Feocromocitomas(FEO) e paragangliomas(PGL) são tumores originários de células cromafins, localizados na medula adrenal ou em tecidos extra-adrenais, respectivamente. Mais comumente benignos, podem associar-se a elevada mortalidade decorrente da secreção anormal de catecolaminas. RELATO DOS CASOS: Menina de 13 anos (caso-índice) e sua meia-irmã paterna, 38 anos, apresentavam hipertensão arterial severa associada a episódios de cefaleia, sudorese e palpitações. Em ambas, verificou-se aumento significativo de norepinefrina e normetanefrina urinárias e a presença de tumores retroperitoneais para-aórticos à esquerda, medindo 5,2 e 5,5cm. Durante o pré-operatório, o caso-índice evoluiu com hipotensão e choque não responsivo a manobras de ressuscitação. Autópsia revelou edema agudo de pulmão (EAP). Exame histopatológico e imunohistoquímico do tumor (pos morte) compatíveis com PGL retroperitoneal. A irmã apresentou crise hipertensiva na 31a. semana de gestação, evoluiu com EAP e foi submetida a cesariana emergencial, permanecendo na UTI por mais de 7 dias. Após controle pressórico, realizou-se exérese cirúrgica do tumor. Exames anatomopatológicos em andamento. Pai teve morte súbita aos 42 anos. Estudo genético: Não foram identificadas mutações nas sequências codantes dos genes SDHB e VHL e a análise do SDHD encontra-se em curso. COMENTÁRIOS: Cerca de 1/3 dos casos de FEO/PGL apresentam predisposição genética, identificada pela presença de mutações germinativas em algum dos nove genes envolvidos (SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, VHL, TMEM127, MAX, NF1, e RET). Os casos apresentados sugerem tratar-se de herança autossômica dominante. A apresentação clínica pode direcionar o diagnóstico genético, com impacto no manejo clínico dos pacientes.