



12º COBRAPEM

Congresso Brasileiro Pediátrico
de Endocrinologia e Metabologia

31 de maio a 03 de junho de 2017

Rio de Janeiro . RJ

Trabalhos Científicos

Título: Paragangliomas E Feocromocitomas Na Infância E Adolescência: Relevância Do Estudo Genético Na Prática Clínica

Autores: OLIVIA LAQUIS DE MORAES; CINTHIA GABRIEL MEIRELES; JULIANA MAZZEU; LUCIANA VALADARES; ALESSANDRA PFEILSTICKER; LUIZ CLAUDIO CASTRO; RENATA SANTAREM DE OLIVEIRA; ADRIANA LOFRANO-PORTO

Resumo: INTRODUÇÃO: Feocromocitomas(FEO) e paragangliomas(PGL) são neoplasias raras em crianças, com incidência de 0,2-0,3 casos/milhão. Morbi-mortalidade relaciona-se à produção excessiva de catecolaminas ou a malignidade, relatada em 12-56% dos casos pediátricos, acometendo até 72% dos indivíduos com mutações germinativas no gene SDHB (succinato desidrogenase subunidade B). Apresentamos as características clínicas e genético-moleculares de 7 casos de FEO/PGL na infância/adolescência. MÉTODOS: Os dados clínicos foram obtidos dos prontuários. As regiões codantes dos genes SDHB, SDHC SDHD, VHL e MAX foram sequenciadas. MLPA (multiplex ligation-dependent probe amplification) foi utilizada para triagem de deleções/inserções. RESULTADOS: Descrevemos 5 casos do sexo masculino (4 PGL/1FEO) e 2 do sexo feminino (1PGL/1Feo), com idade média de 11,8 anos. Hipertensão arterial e metanefrinas urinárias elevadas ocorreram em 6 dos 7 casos; TC ou RMN confirmaram a localização do tumor; MIBG-I123 mostrou-se útil na localização e tratamento de metástases. Identificamos mutações em 5 casos (71.4%): no SDHB em 4 PGLs e no VHL em 1 FEO. Dentre os portadores de mutações no SDHB, 2 eram aparentemente esporádicos e 3 apresentaram comportamento maligno (75%); uma menina (13 anos), faleceu por edema pulmonar agudo. Entre os familiares, identificamos 6 portadores assintomáticos de mutações no SDHB (3 com idade <12 anos), os quais seguem monitorizados clinicamente. DISCUSSÃO: Estudos genéticos em FEO/PGLs pediátricos são recomendados; resultado positivo influencia o manejo clínico dos afetados e o aconselhamento dos familiares. Ampla variabilidade fenotípica é descrita, e malignidade associa-se a mutações SDHB. A combinação de sequenciamento gênico e MLPA é adequada para diagnóstico molecular em FEO/PGL.