

## Trabalhos Científicos

**Título:** Suspeita De Síndrome De Pacak-Zhuang Em Um Relato De Caso De Paraganglioma Recidivado.

**Autores:** Introdução: Paragangliomas são tumores raros secretores de catecolaminas que surgem nos paraganglios autonômicos extra-adrenais simpáticos ou parassimpáticos. A maioria dos tumores são de etiologia benigna e principalmente esporádicos, sendo 30-50% familiares e podem estar associados a síndromes genéticas, como na síndrome de Pacak-Zhuang. Objetivos: Paciente do sexo masculino, 17 anos, com antecedente de policitemia iniciada aos 3 anos, sem resposta a hidroxureia e ácido acetilsalicílico. Apresentou eritropoetina elevada em 2019 e 2020. Em 2017, iniciou sintomas de hipertensão arterial e taquicardia a despeito do quadro de policitemia. Na investigação apresentou elevação de noradrenalina e normetanefrina urinária com exame de imagem confirmando paraganglioma para-aórtico à direita, com ressecção completa. Evoluiu com hipertensão arterial de difícil controle em 2022, além de apresentar novas lesões em exame de PET DOTA com aumento de noradrenalina e normetanefrinas. Realizada segunda ressecção tumoral, sem intercorrências, com controle pressórico adequado após o procedimento. Em maio de 2024, apresentou novo aumento das lesões, porém sem alteração dos marcadores tumorais. Discutido com equipe multidisciplinar e optado por observação clínica. Em outubro de 2024, foi identificado nova lesão à esquerda e aumento de normetanefrinas, sendo realizada nova abordagem cirúrgica. Exames atuais adequados e paciente assintomático. Realizada pesquisa de um dos éxons do gene H1F2a com resultado negativo. Metodologia: Resultados: Conclusão: Em contextos de paragangliomas recidivados, deve-se expandir a investigação e considerar outras manifestações clínicas associadas. Neste estudo, a presença de policitemia foi fundamental para cogitar a hipótese de síndrome de Pacak-Zhuang, decorrente de mutação no gene EPAS1, que promove ganho de função do fator induzido por hipóxia-2alfa (H1F2a). A mutação interrompe a hidroxilação do H1F2a, levando ao não reconhecimento da proteína supressora de tumor von Hippel-Lindau (VHL), o que resulta em uma falha na ubiquitinação e degradação do HIF2a. Mutações da proteína VHL estão relacionadas com o surgimento de paragangliomas. Os pacientes com a mutação no gene EPAS1 possuem um maior risco de policitemia congênita, múltiplos paragangliomas e somatostatatomas assim como descrito no caso clínico. Recentemente, o uso do Belzutifan foi aprovado pelo Food and Drug Administration (FDA) para pacientes com paragangliomas, excesso de catecolaminas e policitemia. O caso ilustra os desafios do manejo de pacientes com paraganglioma e a importância do seguimento com equipe multidisciplinar. A identificação da mutação poderá ampliar as opções terapêuticas, incluindo o uso de Belzutifan, representando uma perspectiva promissora para controle da doença e melhora da qualidade de vida.

**Resumo:** GABRIELA RAMOS DO AMARAL (HOSPITAL DA CRIANÇA DE BRASÍLIA), ANA CRISTINA DE ARAÚJO BEZERRA (HOSPITAL DA CRIANÇA DE BRASÍLIA), CAMILA PEDATELLA JAIME (HOSPITAL DA CRIANÇA DE BRASÍLIA), CINTHIA MARES LEÃO (HOSPITAL DA CRIANÇA DE BRASÍLIA), JULIANA COSTA REIS CESTAROLLI (HOSPITAL DA CRIANÇA DE BRASÍLIA), KARINE SANTIELLE PEREIRA MALHEIROS (HOSPITAL DA CRIANÇA DE BRASÍLIA), LETÍCIA REIS KALUME (HOSPITAL DA CRIANÇA DE BRASÍLIA), MICHELE BATISTA SPENCER HOLANDA ARANTES (HOSPITAL DA CRIANÇA DE BRASÍLIA), NATIELLY ALEIXO INÁCIO (HOSPITAL DA CRIANÇA DE BRASÍLIA), RENATA SANTARÉM DE OLIVEIRA (HOSPITAL DA CRIANÇA DE BRASÍLIA), TIAGO SILVA TONELLI (HOSPITAL DA CRIANÇA DE BRASÍLIA), NAIARA VIUDES GARCIA MARTINS NÓBREGA (HOSPITAL DA CRIANÇA DE BRASÍLIA)