Trabalhos Científicos

Título: Neoplasias Renais Na Esclerose Tuberosa Infantil: Uma Revisão Bibliográfica

Autores: ANDERSON DE OLIVEIRA ZENI (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SANTA MARIA (UFSM)), ANDREA LUCIA MACHADO BARCELOS (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SANTA MARIA (UFSM)), DANIEL TRINDADE FERREIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SANTA MARIA (UFSM)), CAROLINE DE FÁTIMA DA SILVA AZEVEDO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SANTA MARIA (UFSM)), CAROLINA SARDO MENDES (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SANTA MARIA (UFSM)), ÉRICA CARVALHO SCHNEIDER (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SANTA MARIA (UFSM)), HELOÍSA AUGUSTA CASTRALLI (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SANTA MARIA (UFSM)), CAROLINE PEREIRA MARCHET CUNICO (), PEDRO BERMUDES COSTA BEBER (), RAÍSSA TATSCH MOREIRA (), 8288,YASMIN BOERE DE ARAUJO (), RAFAELA PIETRAROIA PELISSON (), RAFAELA RODRIGUES NOGUEIRA DE BARROS (), GIOVANA DEBIASI DA COSTA ()

Resumo: A Esclerose Tuberosa (ET) é uma doença genética autossômica dominante causada por mutações nos genes TSC1 ou TSC2, afetando pele, sistema nervoso e rins. Esta condição aumenta significativamente o risco de neoplasias renais, especialmente angiomiolipoma (AML). O tratamento atual usa inibidores do complexo alvo da rapamicina em mamíferos (mTOR), como o Everolimus. O acompanhamento multiprofissional é crucial para manejar as comorbidades associadas. Revisar a literatura atual sobre as neoplasias renais associadas à Esclerose Tuberosa. Foram incluídos relatos de casos, artigos de revistas, capítulos de livros e revisões sistemáticas. Foram utilizadas quatro bases de dados com diferentes filtros. No PubMed, consideramos artigos com texto completo gratuito, revisões, revisões sistemáticas e meta-análises dos últimos cinco anos, usando os descritores ´tuberous sclerosis´ e ´child´. Na Cochrane, usamos os mesmos descritores para pesquisas dos últimos cinco anos. Na SciELO, usamos os descritores ´tuberous sclerosis´ e ´child´ nos últimos cinco anos, com filtros para ´Nephrology´ e ´Pediatrics´. Na LILACS, os descritores ´tuberous sclerosis´ e ´child´ foram usados nos últimos cinco anos, com filtros para ´neoplasias renais´ e ´angiomiolipoma´. Excluímos resultados duplicados entre as plataformas. Dos 51 artigos encontrados, 27 foram excluídos por tangenciar o tema principal. As mutações nos genes TSC1 e TSC2 reduzem os níveis de hamartina e tuberina, levando à hiperexpressão do mTOR e à hiperproliferação celular. Pacientes com história familiar de ET tendem a apresentar mutações no gene TSC1 com maior frequência. O AML é a neoplasia renal predominante, geralmente assintomática, mas pode causar sangramento e dor abdominal. Há uma correlação entre o tamanho do AML e a idade do paciente com a probabilidade de complicações. O tratamento com Everolimus é eficaz na redução e estabilização de AMLs, comparado favoravelmente à embolização, exceto em casos de sangramento ativo. Estudos prospectivos identificaram leve proteinúria como um efeito adverso, sem alterações significativas na função renal ou desenvolvimento de novas lesões. Além do AML, pacientes com ET também têm maior risco de câncer de células renais, com benefícios do tratamento com Everolimus em casos com mutações genéticas TSC1/TSC2. O diagnóstico por imagem dos AMLs é feito por tomografia computadorizada, embora o ultrassom contrastado também seja eficaz. O rastreamento e monitoramento contínuo de AMLs e outras neoplasias renais desde o diagnóstico de ET são essenciais, apesar da falta de consenso sobre a periodicidade ideal desse monitoramento na literatura. A gestão clínica adequada das comorbidades associadas à ET requer uma abordagem multidisciplinar, incluindo acompanhamento regular com nefrologistas pediátricos. A complexa interação genética da ET resulta em várias manifestações clínicas, destacando as neoplasias renais, para as quais o Everolimus é um avanço no tratamento e manejo.