



Trabalhos Científicos

Título: Osteossarcoma De Fêmur Em Irmãos Com Síndrome De Rothmund-Thomson Tipo 2: Relato De Caso.

Autores: ALEXANDRE DA SILVA LEOPOLDINO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO MARIA APARECIDA PEDROSSIAN (HUMAP/UFMS)), ISABELLY COSTA MACHADO GOLFETO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO MARIA APARECIDA PEDROSSIAN (HUMAP/UFMS)), MARIA OSANA DA SILVA ANTONIO FILHO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO MARIA APARECIDA PEDROSSIAN (HUMAP/UFMS)), THAIS MARTINS SEVERINO SIUFI (CENTRO DE TRATAMENTO ONCO HEMATOLÓGICO INFANTIL (HRMS))

Resumo: A síndrome de Rothmund-Thomson, também conhecida como poiquilodermia congênita, é uma doença genética rara caracterizada por padrão de herança autossômica recessiva e variantes nos genes RECQL4, ANAPC1 e CRIPT, com predominância no sexo masculino (2:1). "Paciente do sexo feminino, com história de lesões hipocrômicas, pele xerótica e descamativa desde os 6 meses, sendo tratada como dermatite atópica, sem melhora. Associado à fácies sindrômica, atraso do desenvolvimento e baixa estatura. Apresentou 3 episódios de fratura patológica (clavícula, tíbia e úmero), ao longo da infância. Aos 12 anos, relatou dor em membro inferior esquerdo, sendo realizado exame de imagem e evidenciado massa radiodensa, encaminhada ao hospital referência, realizada biópsia, que constatou osteossarcoma de fêmur esquerdo de alto grau histológico. Encaminhada a oncologia pediátrica e iniciado tratamento quimioterápico com metotrexate, cisplatina e doxorrubicina, porém, com pouca resposta, mantendo aumento tumoral progressivo, com necessidade de amputação do membro 9 meses após o diagnóstico. O irmão da paciente, 2 anos mais velho, com atraso importante do desenvolvimento, alterações cutâneas e baixa estatura, também havia sido diagnosticado com osteossarcoma em fêmur direito, com metástases, evoluindo a óbito no mês anterior ao diagnóstico da irmã. Foi coletado painel genético para displasias esqueléticas, que identificou variante patogênica no gene RECQL4, fechando a síndrome de Rothmund-Thomson tipo 2, em ambos os irmãos." "Nessa síndrome, as lesões cutâneas ocorrem em cerca de 90% dos casos, sendo a presença de poiquilodermia a mais frequente (placas eritematosas que evoluem para máculas residuais hipo e hiperpigmentadas). Há predisposição ao desenvolvimento de tumores, com alta incidência de osteossarcoma e cânceres de pele não melanoma. Existem dois subtipos: o tipo I, no qual há alterações identificadas no gene ANAPC1, com menor risco de malignidades. Já o tipo II, apresenta mutação no gene RECQL4 e está associada a anomalias esqueléticas, baixa estatura, alopecia e alto risco de malignidades. O diagnóstico é clínico, baseado nas características fenotípicas, mas pode ser confirmado por meio de teste genético, que demonstra mutações nos genes relacionados. O tratamento é multidisciplinar e requer uma abordagem focada na gestão de sintomas, na prevenção de complicações e no acompanhamento contínuo para detectar alterações precoces de câncer. Os tumores ósseos primários são o sexto em incidência na pediatria, sendo o osteossarcoma o mais comum, com pico entre 10 a 19 anos, com queixa clássica de dor que não melhora com o repouso, acometendo principalmente o fêmur. É de relevante importância reconhecer os sinais clínicos da síndrome de Rothmund-Thomson tipo 2, para direcionar o acompanhamento desses pacientes e identificar de forma precoce, possíveis neoplasias, principalmente ósseas, com objetivo de reduzir a morbimortalidade associada e aumentar a qualidade de vida.