



Uma publicação semanal do Grupo Brasileiro de Estudos de Tumores Hereditários

## Caso Clínico: Carcinoma Renal Familiar

ZGT, 47 anos, sexo feminino, branca, casada, costureira. Admitida no Departamento de Cirurgia Pélvica em 30 de janeiro de 1986. Com queixa de cansaço, astenia e dor nas costas há 4 meses

Com diagnóstico clínico de esplenomegalia, foi solicitada ultrassonografia que detectou dois tumores sólidos em rim direito e um tumor misto em rim esquerdo.

Em 13 de março de 1986 foi submetida a laparotomia exploradora com exérese de cisto renal esquerdo (1/3) e de oito tumorações renais à direita. O anatomopatológico foi de *metástases de carcinoma de células claras*. Após a cirurgia foi submetida a quatro ciclos de vimblastina.

Em 23 de outubro de 1992 foi submetida a nova laparotomia exploradora para ressecção de "recidiva bilateral": nódulo de 4,0 cm em pólo inferior do rim direito e de quatro lesões menores à esquerda. O anatomopatológico foi de carcinoma de células claras renais.

Proseguiu em acompanhamento e na tomografia realizada em fevereiro de 1994 foi detectado nódulo sólido em rim direito. Em 28 de fevereiro de 1994 foi submetida a laparotomia exploradora para exérese de nódulo de 3,0 cm mesorrenal direito e nódulo de 1,0 cm em pólo inferior esquerdo. O anatomopatológico foi adenoma de células renais (papilífero).

Em 24 de junho de 1999 realizou tomografia com laudo de nódulos sólidos no terço superior e pólo inferior (4,0cm) do rim esquerdo. Em 9 de setembro de 1999 foi submetida a lombotomia: com tumorectomias à esquerda - duas lesões de 2,0 cm em polo superior e uma de 4,0 cm inferior. No pós-operatório evoluiu com insuficiência renal aguda e depressão do sistema nervoso central. O anatomopatológico foi de carcinoma de células renais e granuloma de corpo estranho (sutura da cirurgia prévia).

Em 03 de março de 2000 foram detectadas lesões no baço e uma lesão no rim direito de 1,2 cm. A conduta foi de observação da lesão. Em maio do mesmo ano foi submetida a esplenectomia. À inspecção no intraoperatório, o rim direito encontrava-se diminuído e irregular. O anatomopatológico não

Caso Clínico:  
Carcinoma Renal  
Familiar  
pg 1-2

Artigo: Câncer Renal  
Hereditário no Adulto  
pg 3-4

Programação das  
Próximas Reuniões  
pg 4



## GBETH Newsletter

É uma publicação semanal distribuída aos sócios do Grupo Brasileiro de Estudos de Tumores Hereditários.

### Sede

R José Getúlio, 579 cjs 42/43  
Aclimação São Paulo - SP  
CEP 01503-001

### E-mail

gbeth2003@yahoo.com.br

### Grupo de Discussão

<http://br.yahoo.groups>

### Editor

Erika Maria M Santos

### Diretoria

#### Presidente

Benedito Mauro Rossi

#### Vice-Presidente

Gilles Landman

#### Diretor Científico

Jose Cláudio C da Rocha

#### Secretário Geral

Fábio de Oliveira Ferreira

#### Primeira Secretária

Erika Maria M Santos

#### Tesoureiro

Wilson T Nakagawa

### Conselho Científico

Beatriz de Camargo

Maria Aparecida Nagai

Maria Isabel W Achatz

Paulo Eduardo Pizão

Samuel Aguiar Jr

### Conselho Fiscal

#### Titulares

André Lopes Carvalho

Gustavo Cardoso Guimarães

Stênio de Cássio Zequi

#### Suplentes

Fábio José Hadad

Mariana Morais C Tiossi

Milena J S F L Santos

## Continuação caso clínico: Carcinoma Renal Familiar

foi conclusivo.

Em 25 de abril de 2002 foram revisadas todas as lâminas cujo resultado foi carcinoma papilífero de células renais .

Em 19 de janeiro de 2003 foram detectadas lesões em dorso e tórax. As hipóteses diagnósticas iniciais foram de sarcoidose cutânea ou farmacodermia. O anatomopatológico foi de queratose seborreica.

Em 31 de janeiro de 2003 foi encaminhada para o Departamento de Oncogenética. Foi realizada avaliação da história familiar. A paciente possuía um irmão de 57 anos e uma sobrinha com carcinoma de rim.

Em fevereiro de 2003 realizou RNM com a presença de uma lesão de 1,2cm no rim direito (provável cicatriz) e lesões de 0,5cm em rim esquerdo (hipótese diagnóstica de angiomiolipoma ou de cistos hemorrágicos). A conduta foi de observação das lesões.

A paciente apresenta função renal regular com creatinina de 1,5mg/dl e ureia de 55mg/dl.

## Formas Hereditárias de Câncer Renal

As seguintes características são consideradas para realizar investigação familiar em pacientes com câncer renal:

☞ Bilateralidade e multifocalidade

☞ Diagnóstico em indivíduos na terceira e quarta décadas da vida.

Os tumores renais no adulto possuem tipos histológicos e genótipos distintos. Acredita-se que os tumores hereditários representem de 10% a 15% dos casos de tumor renal em adultos.

As síndromes hereditárias de câncer renal são:

1. Moléstia de Von Hippel Lindau (VHL)
2. Carcinoma renal papilífero hereditário
3. Carcinoma de células claras hereditário
4. Carcinoma renal associado à Síndrome de Birt-Hogg-Dube\*
5. Oncocitoma familiar

\*fibrofoliculomas cutâneos, cistos pulmonares e pneumotórax espontâneo

# Artigo: Câncer Renal Hereditário no Adulto

## Familial adult renal neoplasia

M Takahashi, R Kahnoski, D Gross, D Nicol, B T Teh

J Med Genetics 2002; 39: 1--5

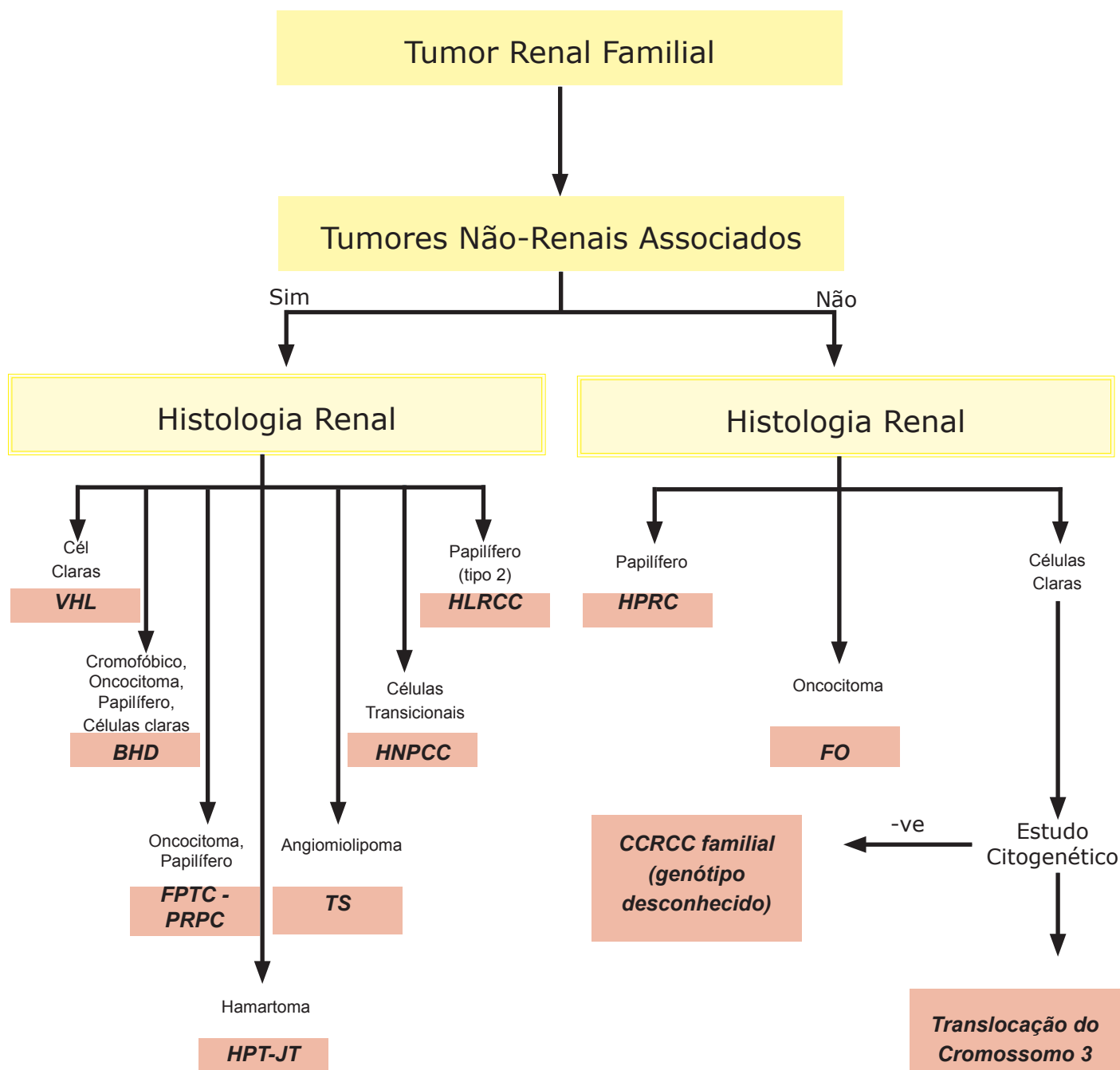
“Our understanding of the molecular mechanisms underlying the tumorigenesis of renal cell carcinoma (RCC) has partially come from studies of RCC related syndromes such as von - Hippel Lindau (VHL) disease and hereditary papillary RCC (HPRC). These studies have led to the identification of RCC related genes, which, besides allowing accurate diagnosis of these diseases, have been found mutated or abnormally expressed in the sporadic counterparts of these familial renal tumours. To date, a number of renal tumor related syndromes have been described. We review recent advances in this field and discuss a genetic approach to managing familial cases of renal tumours occasionally encountered by cancer geneticists and urologists.”

**Tabela 1. Neoplasia renal familiar do adulto.**

Doença	Genótipo		Fenótipo	
	Local gene/ translocação	Gene	Características principais	Outras lesões
von Hippel-Lindal (VHL)	3p35	VHL	Hemangioma de retina, CCRCC, hemangioblastoma cerebelar, feocromocitoma	Tumores pancreáticos, cistoadenoma do epididimo
CCRCC familiar não-VHL com translocação do cromossomo 3	3p14 3q13.3 3q21	FHT ? ?	CCRCC	Tumores de tireóide, bexiga, pâncreas e estômago
CCRCC familiar não-VHL sem translocação do cromossomo 3	?	?	CCRCC	
Câncer de células renais papilífero hereditário (HPRC)	7q34	c-MET	PRCC (tipo 1)	Tumores de mama, pâncreas, trato biliar, pulmão e melanoma
“Hyperparathyroidism-jaw tumor” (HPT-JT)	1q21-q32	?	Adenoma/carcinoma da paratireóide, tumor ossificante da mandíbula	Cistos renais, hamartoma renal, tumores de Wilms em adultos, PRCC (tipo 1)
Esclerose Tuberosa	9q34 16p13.3	TSC1 TSC2	Angiomiolipoma renal, rabdomioma	CCRCC
Síndrome Birt-Hogg-Dube	17p12- q11.2	?	Fibrofoliculomas múltiplos, tricodiscoma, oncocitoma renal, RCC cromofóbico	PRCC (tipo 1), CCRCC, lipomas múltiplos, cistos pulmonares
Leiomiomatose renal e câncer de células renais (HLPRC)	1q42-q44	?	Leiomioma uterino, PRCC (tipo 2)	Leiomiossarcoma uterino, leiomioma cutâneo, tumores de mama e bexiga
Carcinoma papilífero da tireóide familiar - neoplasia papilífera renal (FPTC-PRN)	1q21	?	Carcinoma papilífero de tireóide	PRCC (tipo 1), adenoma papilífero renal, oncocitoma renal
Oncocitoma Familiar (FO)	?	?	Oncocitoma renal, cisto renal	
Câncer colorretal hereditário sem polipose (HNPCC)	2p21-p21 3p22-p21 2q31-q33 7p22 2p16	hMSH2 hMLH1 hPMS1 hPMS2 hMSH6	Câncer colorretal, câncer de endométrio	Tumores de estômago, hepatobiliar, pelve renal e ureter (células transicionais), intestino delgado

Siglas: CCRCC - carcinoma renal de células cláras; RCC - carcinoma de células renais; PRCC - carcinoma papilífero de células renais esporádico.

**Figura 1. Abordagem genética da neoplasia renal familiar do adulto.**



Siglas: RCC - carcinoma de células renais; VHL - von Hippel-Lindau; HPRC - carcinoma células renais papilífero hereditário; PRCC - carcinoma de células renais papilífero esporádico; HPT-JT - hiperparatireoidismo-tumor de mandíbula; TS - esclerose tuberosa; BHD - Síndrome de Birt-Hogg-Dubé; HLRCC - câncer células renais e leiomiossarcomatose hereditária; FPTC-PRN - carcinoma papilífero de tireóide familiar-neoplasia papilífera renal; FO - oncocitoma familiar; HNPCC - câncer colorretal hereditário sem polipose

### Programação das Próximas Reuniões

Dia/Horário: Terças-feiras das 9 às 10 horas

Local: Sala de Reuniões da Pediatria

Hospital do Câncer

Data	Tema	Coordenador
24/06/2003	Polipose Adnomatosa Familiar em Crianças	Dr Benedito M Rossi