



RELATO DE CASO: TUMOR DE WILMS EM PACIENTE COM MALFORMAÇÕES UROGENITAIS

Schlosser, I.S.A.¹; Krindges, B.D.²; Garcia, R.³; Santiago, P.⁴; D'Avila, A.M.⁵; Silva, C.F.⁶; Lorenzoni, M.C.⁷.

^{1, 2}: Residente de pediatria do Hospital São Vicente de Paulo, Passo Fundo-RS

³: Residente de oncologia pediátrica do Hospital São Vicente de Paulo, em Passo Fundo- RS.

^{4, 5, 6, 7}: Departamento de oncologia pediátrica do Hospital São Vicente de Paulo, Passo Fundo-RS.

¹Autor correspondente: argentonisabel@gmail.com

INTRODUÇÃO

O Tumor de Wilms (nefroblastoma) é a neoplasia renal maligna mais frequente na infância, representando cerca de 90% dos tumores renais pediátricos. A maioria dos casos ocorre em crianças com menos de cinco anos e se manifesta clinicamente por massa abdominal assintomática, dor abdominal ou hematúria. Em sua forma clássica, o Tumor de Wilms é esporádico, mas pode estar associado a síndromes genéticas e malformações congênitas, especialmente em crianças com alterações do trato geniturinário.

A hipospádia é uma anomalia congênita comum, afetando cerca de 1 em cada 200 meninos nascidos-vivos. A associação entre hipospádia e Tumor de Wilms é rara, mas levanta a hipótese de um distúrbio do desenvolvimento geniturinário com possível base genética comum. Relatos recentes reforçam a importância de investigação síndromica nesses casos, principalmente quando há outras malformações, como criptorquidia ou genitália ambígua, evidenciando a relação entre anomalias genitais e risco aumentado para neoplasias embrionárias [1].

RELATO DE CASO

Paciente masculino de 2 anos, com histórico de hipospádia corrigida e criptorquidia bilateral, para a qual foi submetido à orquidopexia. O paciente também passou por investigação endocrinológica devido a quadro de genitália ambígua, com cariótipo 46,XY, sem alterações adicionais.

O motivo da internação foi a investigação de uma massa abdominal esquerda, percebida pela mãe, que relatava distensão abdominal e episódios de diarreia nos últimos seis meses. Inicialmente, a hipótese de intolerância à lactose foi aventada por um pediatra, sendo prescrita dieta restritiva à lactose e uso de simeticona. Entretanto, o quadro piorou nos últimos dois meses, com intensificação dos sintomas, o que levou à realização de novos exames laboratoriais e ultrassonografia, que indicaram alterações, sendo posteriormente confirmados por tomografia abdominal.

A mãe relatou que o quadro de distensão abdominal e diarreia teve início aproximadamente seis meses após o início da frequência escolar, com episódios contínuos até o momento da internação. Foi diagnosticado com pneumonia há um mês, sendo tratado com amoxicilina. A história médica prévia do paciente inclui intervenções cirúrgicas para correção de hipospádia e orquidopexia devido à criptorquidia bilateral. O paciente estava em uso de sulfato ferroso devido à anemia leve, sem outras comorbidades ou internações prévias. As vacinas estavam em dia.

No exame físico, o paciente encontrava-se em bom estado geral, corado, hidratado, e ativo. Ao exame abdominal, foi identificada uma massa volumosa, palpável à esquerda, indolor, que não ultrapassava a linha média. Não houve sinais de irritação peritoneal, e a genitália masculina estava corrigida, com testículos fixados. O restante do exame físico foi normal, exceto por edema bialpébral e secreção nasal discreta. O exame neurológico estava dentro dos limites normais (Glasgow 15, sem déficits motores).

A tomografia de abdomen revelou uma lesão expansiva renal à esquerda, com epicentro cortical, bem delimitada, de aproximadamente 10,6 x 10,0 cm, com calcificações periféricas e áreas de realce após contraste. A lesão deslocava a aorta, o pâncreas e alças intestinais adjacentes, sem sinais de invasão local, sendo compatível com Tumor de Wilms. Não foram observadas lesões metastáticas. O paciente foi então iniciado em quimioterapia neoadjuvante com vincristina e actinomicina D.

Os exames laboratoriais apresentaram anemia leve (Hb 10,6), microcitose, hipocromia (VCM 68–69), leucocitose leve, plaquetose (até 581.000), e DHL discretamente elevado (488), sugerindo um processo proliferativo. A conduta inicial incluiu a realização de quimioterapia neoadjuvante com vincristina e actinomicina D, com controle rigoroso função renal.

DISCUSSÃO

Este caso destaca a rara associação entre Tumor de Wilms e hipospádia. Embora não haja uma ligação causal direta estabelecida, essa coexistência exige investigação genética minuciosa, considerando o contexto de síndromes genéticas que afetam o desenvolvimento urogenital. Síndromes como Denys-Drash e Frasier, relacionadas a mutações no gene WT1, cursam com nefroma, alterações gonadais e disfunções do trato urinário. Em uma revisão recente, Yamazaki *et al.* [2] descreveram que alterações em WT1 estão presentes em até 15% dos casos síndromicos de Tumor de Wilms, sendo a avaliação genética essencial para o manejo personalizado desses pacientes.

Além disso, a presença de criptorquidia e genitália ambígua reforça a necessidade de seguimento multidisciplinar desde o diagnóstico inicial. De acordo com Rodrigues *et al.* [3], pacientes com distúrbios do desenvolvimento sexual (DDS) têm risco aumentado de neoplasias germinativas e urogenitais, sendo o rastreio precoce e contínuo uma recomendação de boas práticas. Isso justifica a realização de cariótipo, investigação hormonal e aconselhamento genético para elucidar possíveis síndromes subjacentes.

O manejo do Tumor de Wilms evoluiu significativamente nas últimas décadas, com sobrevida global superior a 90% em casos localizados. O protocolo SIOP recomenda o uso de quimioterapia neoadjuvante, visando reduzir o volume tumoral e facilitar a ressecção cirúrgica. Estudos recentes, como o de Müller *et al.* [4], demonstram que essa abordagem reduz o risco de ruptura tumoral e complicações intraoperatórias, além de possibilitar um estadiamento mais acurado após nefrectomia. No entanto, a presença de malformações urogenitais concomitantes pode modificar a abordagem cirúrgica e requer planejamento individualizado.

CONCLUSÃO

Este caso reforça a importância da investigação detalhada de malformações genitais em pacientes pediátricos com diagnóstico de Tumor de Wilms, dada a possível associação com distúrbios genéticos complexos. A coexistência de hipospádia, criptorquidia e genitália ambígua, ainda que rara, exige abordagem multidisciplinar envolvendo oncologia, genética médica, endocrinologia e urologia pediátrica, garantindo um diagnóstico completo e manejo adequado.

Além disso, destaca-se o valor do diagnóstico precoce e do seguimento longitudinal em crianças com alterações genitais, mesmo quando aparentemente isoladas. O reconhecimento precoce de síndromes genéticas pode ter implicações importantes não apenas no tratamento do tumor, mas também na preservação da fertilidade, desenvolvimento puberal e vigilância para outras neoplasias associadas. O manejo integrado é fundamental para promover não apenas sobrevida, mas também qualidade de vida a longo prazo.

Palavras-chave: nefroblastoma; criptorquidia; hipospádia.

Referências:

1. Wang, Z., et al. (2023). Association of Genital Malformations and Embryonal Tumors: A Review of Urologic Oncology in Pediatric Syndromes. *Journal of Pediatric Urology*, 19(4), 223–230.
2. Yamazaki, H., et al. (2022). WT1 mutations in Wilms Tumor and its implications in diagnosis and therapy. *Genes & Diseases*, 9(6), 1534–1542.
3. Rodrigues, T. A., et al. (2023). Disorders of Sexual Development and Cancer Risk in Pediatric Patients: A Multicenter Analysis. *European Journal of Pediatric Surgery*, 33(1), 35–42.
4. Müller, M. J., et al. (2022). Preoperative Chemotherapy Improves Surgical Outcomes in Wilms Tumor: A SIOP-Based Cohort Study. *Pediatric Surgery International*, 38(1), 117–124.
5. Palmisani, F., et al. Systematic review of the immunological landscape of Wilms tumors. *Molecular Therapy-Oncolytics*, v. 22, p. 454-467, 2021

