

Relato Caso

# Tumor Rabdoide Maligno Renal em Criança de 11 Meses: Relato de Caso e Revisão Literária

Laura Mendes Lopes <sup>1,\*</sup>, Fabrício Grenteski <sup>2</sup>, Carlos Roberto Naufel Júnior <sup>2</sup>, Guilherme de Andrade Coelho <sup>2</sup>,  
Guilherme Ferrarini Furlan <sup>2</sup>, Nertan Tefilli <sup>3</sup>, José Anderson Feitosa <sup>2</sup>, Igor Luna Peixoto <sup>3</sup>

<sup>1</sup> Faculdade Evangélica Mackenzie do Paraná - FEMPAR, Curitiba, Paraná, PR, Brasil.

<sup>2</sup> Departamento de Cirurgia Geral e do Aparelho Digestivo, Hospital Universitário Evangélico Mackenzie - HUEM, Curitiba, Paraná, PR, Brasil.

<sup>3</sup> Departamento de Transplante Hepático, Hospital Universitário Evangélico Mackenzie - HUEM, Curitiba, Paraná/PR, Brasil.

\* Correspondência: fabriciogrenteski@gmail.com.

**Citação:** Lopes LM, Grenteski F, Naufel Júnior CR, Coelho GA, Ferrarini F, Tefilli N, Feitosa JA, Peixoto IL. Tumor Rabdoide Maligno Renal em Criança de 11 Meses: Relato de Caso e Revisão Literária. Brazilian Journal of Case Reports. 2025 Jan-Dec;05(1):bjcr13.

<https://doi.org/10.52600/2763-583X.bjcr.2025.5.1.bjcr13>

Recebido: 20 Junho 2024

Aceito: 18 Julho 2024

Publicado: 24 Julho 2024

**Resumo:** Os tumores renais malignos representam 6% dos tumores da infância, sendo os tumores rabdoides (TR) raros e correspondente a 2% dos tumores pediátricos renais. Os TR apresentam sobrevivência de somente 22% em 5 anos e é comumente diagnosticado com metástase. Ele relaciona-se com mutações do gene SMARCB1, mas a literatura atual tem apontado a presença de características epigenéticas. Para o tratamento recomenda-se radioterapia, quimioterapia e cirurgia. Embora o conhecimento a respeito dos tumores tenha tido rápido avanço nos últimos anos, o TR ainda carece de estudos sobre seu tratamento e comportamento, proporcionando prognóstico reservado. O presente caso visa descrever caso atípico de invasão e expansão tumoral de raro tumor renal da infância que repercutiu na alteração da drenagem venosa do paciente, situação nunca relatada anteriormente na literatura.

**Palavras-chave:** Tumor Rabdoide; Oncologia Cirúrgica; Neoplasia Maligna.



**Copyright:** This work is licensed under a Creative Commons Attribution 4.0 International License (CC BY 4.0).

## 1. Introdução

Os tumores pediátricos são raros, porém correspondem à segunda causa de mortalidade nas crianças. De acordo com estimativas produzidas pelo Instituto Nacional de Câncer José Alencar Gomes da Silva (INCA), de 2023 a 2025 estima-se 7.930 novos casos de câncer infanto-juvenil por ano [1]. O câncer infantil se diferencia do câncer do adulto por ser predominantemente de origem embrionária com proliferação descontrolada de células anormais [1], tendendo a apresentar menor período de latência, crescimento rápido e bastante invasivo, contudo respondem melhor à quimioterapia [2].

A Agência Internacional para Pesquisa sobre Câncer (IARC) propôs uma classificação para os tumores, sendo que os tumores renais compreendem o grupo VI da classificação. Os tumores renais são subdivididos em: VIa (nefroblastoma e outros tumores renais não epiteliais), que é dividido em nefroblastoma (tumor de Wilms), tumor rabdoide renal, sarcoma de células claras e tumores periféricos (PNET) do rim; VIb (carcinoma renal) e VIc (tumores renais malignos não especificados). Os outros tumores renais, como sarcomas (ectomesenquimoma) e teratomas, são classificados em grupos IX e X [3].

Os tumores renais malignos representam 6% dos tumores da infância, sendo que 90% correspondem aos tumores de Wilms (TW) (2). Os tumores rabdoide (RB) são mais raros e correspondem somente a 2% dos tumores pediátricos renais. A maioria dos casos ocorre

em crianças de até 1 ano de idade [4]. O RB está classificado dentro do subgrupo VIa, pois inicialmente foram consideradas variantes do TW. Contudo, atualmente, deve ser considerado como outros tumores renais malignos, pois apresenta pior prognóstico e é classificado como alto risco nos protocolos terapêuticos [2].

O tumor rabdoide tem origem neuroectodérmica, com sobrevida livre de somente 22% em 5 anos [5], e comumente sendo diagnosticado já apresentando metástase linfática e hematogênica [6]. Histologicamente, eles apresentam crescimento infiltrativo difuso, células arredondadas com citoplasma grande eosinofílico e núcleos com nucléolos proeminentes [6]. Na imuno-histoquímica, o achado mais importante é a perda da expressão INI1, porém também pode ocorrer positividade para desmina, S-100, CD99 e outros antígenos. Há geralmente a coexpressão de vimentina com citoqueratinas [6]. O RB está associado a outros cânceres primários no organismo devido a predisposição genética [7]. Essa predisposição relaciona-se com mutações e deleções do gene SMARCB1/INI1 no cromossomo 22q [8] e também com perturbações inativadoras bialélicas do SMARCA4, sendo esta, porém, mais rara. Esses genes são subunidades do SWI/Complexo SNF que regula a transcrição genética e o reparo do DNA [9]. Acredita-se que essa alteração genética contribua para a tumorigênese, mas ainda não se sabe os genes específicos para tal [10]. A perda da expressão de SMARCB1 é altamente sensível, porém não é específica, sendo necessário correlacionar com alterações histológicas, imunofenotípicas, idade do paciente e localização para fazer avaliação clínica diagnóstica [7].

O tratamento dos tumores rabdoides renais apresenta pouco progresso, mas atualmente em todos os tumores rabdoides, recomenda-se radioterapia, quimioterapia (com vincristina, dactinomicina, ciclofosfamida, doxorubicina, ifosfamida, carboplatina e etoposídeo) e cirurgia [7], sendo a cirurgia a parte do tratamento que será descrita no presente caso. Nosso objetivo foi descrever tecnicamente a complexidade da ressecção cirúrgica tumoral no presente caso e também relatar tecnicamente como o retorno venoso por recanalização vascular pode ser utilizada de forma pertinente em situações de invasão tumoral.

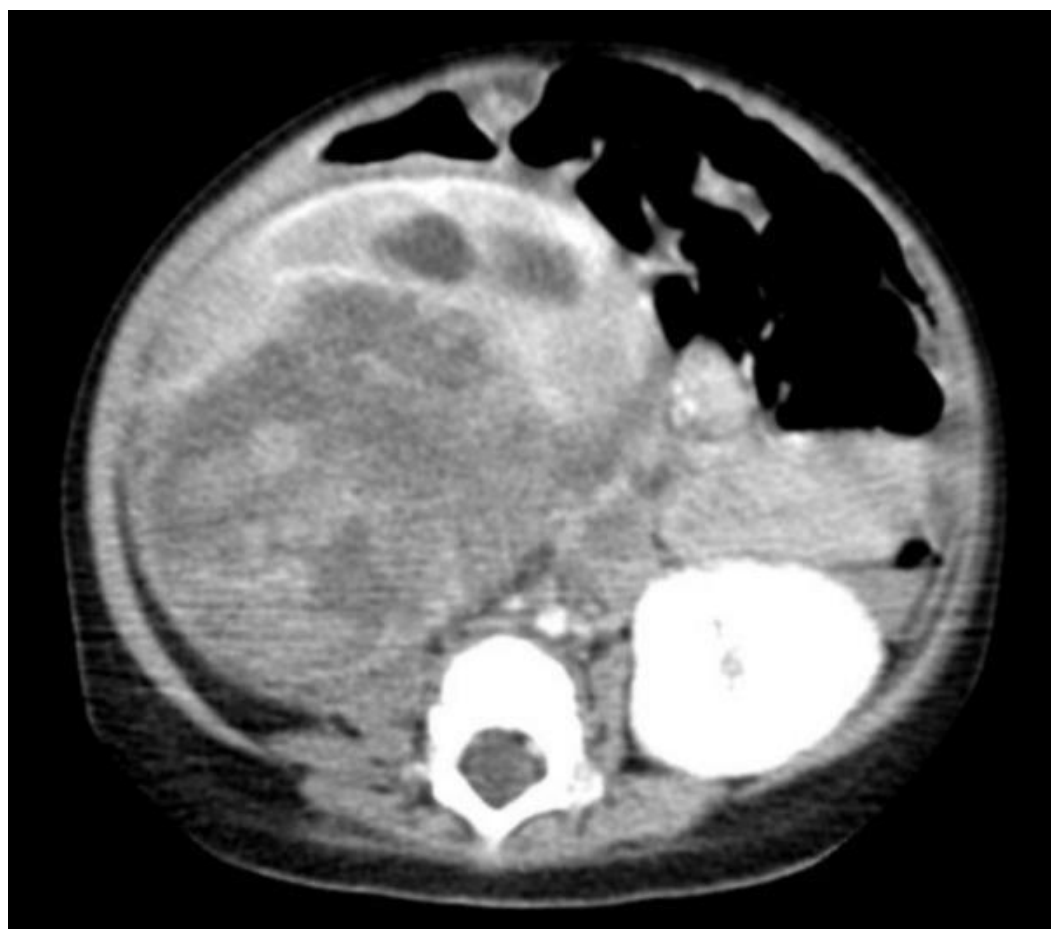
## 2. Relato de Caso

Lactente, 11 meses previamente hígido, quando a mãe notou massa abdominal durante banho, sendo encaminhado 30 de setembro de 2023 para investigação em Hospital de referência. Paciente deu entrada com abdome suboclusivo, hematúria, hipertensão arterial, anemia microcítica e hipocrômica. Realizada tomografia que apresentou massa em loja renal à direita de 67mmx84mmx146mm (APxLLxCC) com invasão de cápsula renal, hilo renal direito e veia cava infrarrenal, estendendo-se à fossa ilíaca direita com suspeita de metástase linfonodal retroperitoneal (maior retrocaval de 16x25mm) e pulmonar (múltiplos nódulos sólidos bilaterais com o maior 0,6 cm em lobo inferior esquerdo) (Figura 1). Paciente apresentava hipertensão refratária de difícil controle medicamentoso, suspeitado de trombose em veia cava por tumor foi realizado EcoDoppler colorido que demonstrou veia cava inferior retro-hepática de calibre normal, porém demais segmentos da veia cava inferior apresentando calibres diminuídos e sem trombos, confirmando compressão extrínseca.

Suspeitado inicialmente de Tumor de Wilms foi iniciado quimioterapia (QT) com Vincristina e Actinomicina e realizado laparotomia para nefrectomia total dia 13 de novembro de 2023. Durante laparotomia, após liberação do cólon direito pela Manobra de Cattel e acesso à loja renal direita foi observado tumor renal direito que se estendia à fossa ilíaca direita, com invasão de veia cava infrarrenal esquerda, gerando recanalização da veia gonadal esquerda. Após liberação cuidadosa do tumor, que estava em contato íntimo com diafragma direito, foi realizado dissecação de hilo e ligação de artéria renal e ureter direito. A veia cava inferior a nível de bifurcação foi clampeada sem gerar repercussões hemodinâmicas juntamente com o clampeamento da veia cava infrarrenal esquerda. Após clampeamentos, tumor ressecado em bloco e enviado ao anatomopatológico junto com

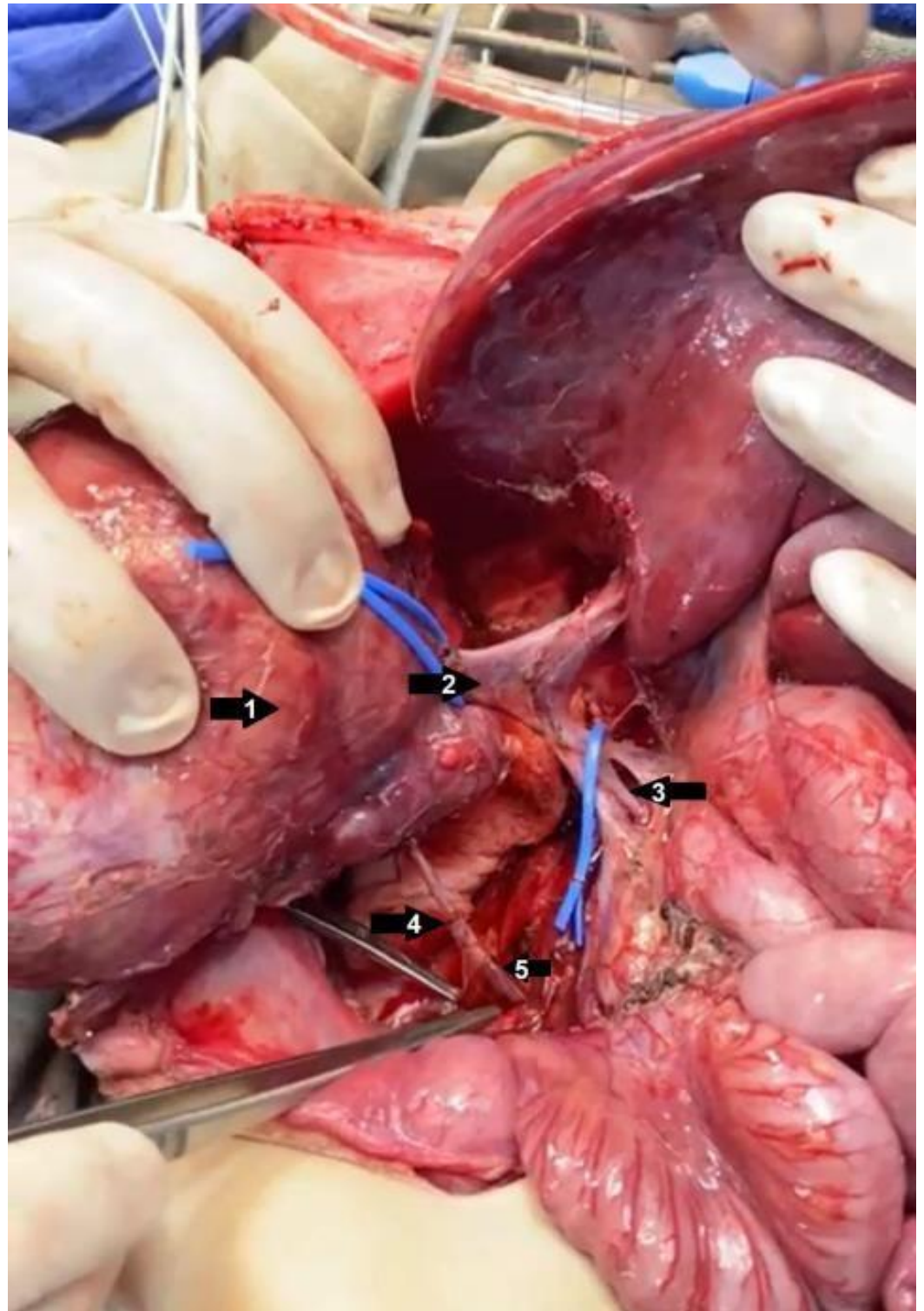
linfonodos retroperitoneais, sendo optado pela não reconstrução vascular, cujo retorno venoso já se encontrava compensada pelo fluxo através da veia gonadal esquerda e renal esquerda.

**Figura 1.** Tomografia computadorizada em corte transversal com contraste que apresenta tumoração sólido-cística heterogênea sem calcificações com algumas áreas sugestivas de necrose central em loja renal à direita de 67 mm x 84 mm x 146 mm com impregnação de contraste em fase arterial precoce com apagamento em fase portal, indicando alta vascularização tumoral. Pode se perceber que a massa tumoral invade completamente veia cava inferior infrarrenal, poupando aorta abdominal.



O anatomopatológico do rim direito de 13,2x10,2x7,9 cm revelou lesão irregular sólida multinodular de 12,1x7,8x7,5 cm com áreas necróticas em 30% da área tumoral. O tumor apresentava histologia de bastema em 66% da lesão e não apresentava restos nefrogênicos. O tumor também não apresentava ruptura, extensão para além da cápsula renal, invasão de veia renal direita, ureter, supra-renal e extensão para órgãos adjacentes. Assim, confirmou-se o diagnóstico de Tumor rabdoide maligno renal com estadiamento IV devido às metástases a distância. Apesar da cirurgia bem-sucedida, as metástases pulmonar, peritoneal e hepática não foram responsivas à quimioterapia adjuvante com Doxorrubicina, Vincristina e Actinomicina e à radioterapia. Paciente acompanhado dos cuidados paliativos pediátricos foi à óbito no dia 23 de dezembro de 2023 por complicações infecciosas.

**Figura 2.** Nesta imagem podemos ver por completo a arquitetura anatômica do tumor rabdoide invasor. Podemos perceber um completo colapso da veia cava infrarrenal e invasão por completo do seguimento proximal pelo tumor, mostrado na imagem por 1, 4 e 5. Provavelmente esse segmento vascular estaria completamente inutilizado e o retorno venoso estaria acontecendo principalmente pela veia gonadal esquerda e veia renal esquerda (3), em vista ao calibre desses vasos e o deságue diretamente na veia cava supra renal, indicado por 2.



### 3. Discussão

Este é um relato clínico de um caso incomum de sífilis secundária, supostamente adquirida por meios não sexuais, em um paciente do sexo masculino de 6 anos. Embora a literatura sugira que a sífilis contraída por rotas não sexuais seja atípica [3-7, 11], o caso discutido aqui representa plausivelmente tal modo de transmissão. Os tumores rabdoide (TR) são tumores raros que correspondem somente a 2% dos tumores pediátricos renais [4]. Quando renal, ele pode se apresentar com dor abdominal ou agitação, hematúria macroscópica, febre, hipercalcemia e sintomas relacionados às metástases [11], nosso paciente apresentava-se com quadro de suboclusão intestinal devido a compressão da massa tumoral e hematúria macroscópica.

Ao diagnóstico apresentava 11 meses, metástases em linfonodos abdominais e em pulmões bilateralmente e se apresentava com massa tumoral que media 12,1x7,8x7,5 cm e invadia o seio renal, o sistema pielocalicial e a pelve renal por contiguidade; o que está em acordo com estudos [12, 13] que demonstram prognóstico sombrio quando a idade for <24 meses e houver presença de metástases à distância. O tumor também invadia a veia cava inferior até a borda esquerda do vaso, o que gerou redução do fluxo venoso pelas veias ilíacas comuns e veia cava inferior. O Doppler arterial descartou a presença de trombos tumorais, confirmando que a obstrução ao fluxo ocorria extrinsecamente.

No relato de caso de Sharma et. al 2013 [11], uma semelhança importante observada em nosso caso foi a hematúria inicial. Uma grande parcela dos tumores rabdoide que evoluem com necessidade de nefrectomia total tem como principal motivador a hematúria não controlada. Embora não tenha sido a hematúria do paciente que motivou a cirurgia, reconhecemos como o sintoma mais mórbido associado ao tumor neste caso, visto a necessidade de transfusões repetidas.

Durante a laparotomia, foi observado que devido ao volume tumoral e sua invasão na veia cava infrarrenal houve alteração do fluxo venoso do paciente, com o retorno venoso infrarrenal ocorrendo majoritariamente pela veia gonadal esquerda que se encontrava aumentada, enquanto as veias ilíacas comuns e a veia cava abaixo da massa tumoral encontravam-se colabadas. Não há descrito na literatura relatos sobre alteração de drenagem venosa por tumores rabdoide renais como o apresentado. Diferente de nosso caso, Sharma et. al 2013 [11] houve invasão tumoral intravascular por trombo tumoral, favoravelmente controlado por quimioterapia pré-operatória. A resposta tumoral favorável a neoadjuvancia possibilitou melhor plano de clivagem cirúrgica após 8 semanas. Em nosso caso, não havia pelos estudos de imagem invasão tumoral intravascular; era bem evidente apenas a compressão extrínseca sem invasão intravascular.

Podemos observar com Shamberger et. al 2001 [14] que a terapia pré-operatória com quimioterapia pode reduzir complicações pós-operatórias, mas isso não teve significância clínica quando comparado à terapia cirúrgica primária tumoral. Como observado, no grupo que não recebeu quimioterapia pré-operatória 43% já havia acometimento da parede vascular e dos pacientes que receberam terapia pré-operatória com quimioterapia, 63% apresentaram invasão vascular tumoral. No presente caso, a quimioterapia pré-operatória foi realizada ao longo de 4 semanas, porém não resultou em qualquer benefício pré-operatório. O que não podemos deduzir é se esse resultado foi em virtude do inicial esquema direcionado para a variantes Wilms ou até mesmo a ineficácia da terapia pré-operatória para estes tumores.

Talvez essa abordagem adotada abra precedentes para novas discussões sobre o tratamento do tumor rabdoide maligno invasivo que não seja exclusivamente a base de quimioterapia. A proposta de clivagem tumoral com possibilidade de reconstrução vascular possibilitaria ampliar talvez as abordagens desse tipo de tumor. Claramente necessitaríamos de maiores observações para estabelecer conclusões mais precisas com o presente caso, mas no período estudado, não foi notada qualquer repercussão orgânica e

hemodinâmica no paciente que fosse justificado pelo desvio circulatório realizado após a ressecção cirúrgica.

Como principais complicações a médio e longo prazo, uma possível sobrecarga renal pudesse se desenvolver ou talvez patologias vasculares pélvicas e de membros inferiores pelo prejuízo do retorno venoso adequado como observado nas principais complicações pós-operatórias listadas por Shamberger et. al 2001 [14]. Observa-se uma escassez na literatura de relatos que tragam discussões especificamente sobre esse acometimento intravascular e compressões extrínsecas no tumor rabdoide maligno renal. Muito embora o tratamento do tumor rabdoide renal apresente como base a cirurgia radical associada a quimioterapia e radioterapia, esse tratamento tradicional apresenta mau prognóstico [14]. Assim, a literatura atual tem questionado que o RB deve apresentar características epigenéticas e expressões gênicas heterogêneas, sendo necessário terapias alvo [12] para melhor sobrevida.

Pesquisas [15,16] demonstram que o *SMARCB1* funciona como supressor tumoral clássico pelo seu papel na regulação epigenética, na progressão do ciclo celular e na sinalização de crosstalk, sendo o principal responsável pela fisiopatologia maligna do TR. Estudos com camundongos demonstraram que a inativação homozigótica de *SMARCB1* apresenta letalidade embrionária, porém quando heterozigotos são normais ao nascimento, levando ao desenvolvimento de câncer em 11 semanas após inativação bialélica por segundo ataque no locus *SMARCB1*. Assim, é necessário deleções genéticas recorrentes ou falta de ampliações para o desenvolvimento do câncer, apresentando caráter epigenético na patogênese.

Estudos genéticos mais específicos não foram realizados no paciente em questão pela indisponibilidade de análise epigenética e pelo caráter ainda em estudo destas novas vertentes de tratamento.

## 5. Conclusões

Embora o conhecimento a respeito dos tumores infantis tenha tido um rápido avanço nos últimos anos com possibilidade de cura em 80% dos casos [1], o tumor rabdoide maligno renal ainda carece de estudos sobre seu tratamento e comportamento, proporcionando seu prognóstico mais reservado. Apesar da peculiaridade do caso relatado, reconhecemos que a cirurgia primária como arsenal terapêutico, apesar da complexidade tumoral, pode ser sim uma alternativa a despeito de uma resposta terapêutica inadequada inicial à quimioterapia. Apesar de ainda tímidos e experimentais, estudos sobre terapia alvo e epigenética podem mudar o cenário sombrio desse tumor em específico.

**Financiamento:** Não se aplica.

**Aprovação em Comitê de Ética em Pesquisa:** O projeto de pesquisa foi aprovado pelo comitê de ética da instituição, através do parecer consubstanciado (CAAE) número 80002324.7.0000.0103, parecer número 6.874.534. Os autores declaram que nenhum dado pessoal do paciente foi compartilhado no relato do caso.

**Agradecimentos:** Agradecemos a toda equipe pelo excelente manejo multidisciplinar e especialmente ao Hospital Universitário Evangélico Mackenzie na contribuição e fornecimento de dados para a realização do presente trabalho.

**Conflitos de Interesse:** Os autores declaram não haver conflitos de interesse.

## Referência

1. INSTITUTO NACIONAL DE CÂNCER JOSÉ ALENCAR GOMES DA SILVA. Estimativa 2023: incidência do Câncer no Brasil. Rio de Janeiro: INCA, 2022.
2. BRASIL. Ministério da Saúde. Instituto Nacional do Câncer (INCA). Câncer na criança e no adolescente no Brasil: dados dos registros de base populacional e de mortalidade. Rio de Janeiro: INCA, 2008.
3. INTERNATIONAL AGENCY FOR RESEARCH ON CANCER. List of classification by cancer sites with sufficient or limited evidence in humans, IARC monographs volumes 1-132. Lyon: IARC, 2019.

4. van den Heuvel-Eibrink MM, van Tinteren H, Rehorst H, Coulombe A, Patte C, de Camargo B, de Kraker J, Leuschner I, Lugtenberg R, Pritchard-Jones K, Sandstedt B, Spreafico F, Graf N, Vujanic GM. Malignant rhabdoid tumours of the kidney (MRTKs), registered on recent SIOP protocols from 1993 to 2005: a report of the SIOP renal tumour study group. *Pediatr Blood Cancer*. 2011 May;56(5):733-7. doi: 10.1002/pbc.22922.
5. Palmer NF, Sutow W. Clinical aspects of the rhabdoid tumor of the kidney: a report of the National Wilms' Tumor Study Group. *Med Pediatr Oncol*. 1983;11(4):242-5. doi: 10.1002/mpo.2950110407.
6. Röcken, C. Seltene Erkrankungen. *Die Pathologie*. 2019 Oct 29;40:582. doi: 10.1007/s00292-019-00686-7
7. Geller, J. I. (2016). Current standards of care and future directions for “high-risk” pediatric renal tumors: Anaplastic Wilms tumor and Rhabdoid tumor. *Urologic Oncology: Seminars and Original Investigations*, 34(1), 50–56. doi: 10.1016/j.urolonc.2015.10.012.
8. Libes J, Hol J, Neto JCA, Vallance KL, Tinteren HV, Benedetti DJ, Villar GLR, Duncan C, Ehrlich PF. Pediatric renal tumor epidemiology: Global perspectives, progress, and challenges. *Pediatr Blood Cancer*. 2023 Jan;70(1):e30006. doi: 10.1002/pbc.30006.
9. Walz AL, Maschietto M, Crompton B, Evageliou N, Dix D, Tytgat G, Gessler M, Gisselsson D, Daw NC, Wegert J. Tumor biology, biomarkers, and liquid biopsy in pediatric renal tumors. *Pediatr Blood Cancer*. 2023 May;70 Suppl 2:e30130. doi: 10.1002/pbc.30130.
10. Geller JJ, Roth JJ, Biegel JA. Biology and Treatment of Rhabdoid Tumor. *Crit Rev Oncog*. 2015;20(3-4):199-216. doi: 10.1615/critrevoncog.2015013566.
11. Sharma R, Kitchen BJ, Mody R, Chamdin A, Bruch S, Jasty R. A report of renal artery embolization for hematuria facilitating neoadjuvant chemotherapy in an unresectable malignant renal rhabdoid tumor. *Pediatr Surg Int*. 2013 May;29(5):533-5. doi: 10.1007/s00383-013-3260-5.
12. Li J, Zhang W, Hu H, Zhang Y, Wang Y, Gu H, Huang D. Case Analysis of 14 Children with Malignant Rhabdoid Tumor of the Kidney. *Cancer Manag Res*. 2021 Jun 21;13:4865-4872. doi: 10.2147/CMAR.S309274.
13. Tomlinson GE, Breslow NE, Dome J, Guthrie KA, Norkool P, Li S, Thomas PR, Perlman E, Beckwith JB, D'Angio GJ, Green DM. Rhabdoid tumor of the kidney in the National Wilms' Tumor Study: age at diagnosis as a prognostic factor. *J Clin Oncol*. 2005 Oct 20;23(30):7641-5. doi: 10.1200/JCO.2004.00.8110.
14. Shamberger RC, Ritchey ML, Haase GM, Bergemann TL, Loehelt-Yoshioka T, Breslow NE, Green DM. Intravascular extension of Wilms tumor. *Ann Surg*. 2001 Jul;234(1):116-21. doi: 10.1097/0000658-200107000-00017.
15. Roberts CW, Galusha SA, McMenamin ME, Fletcher CD, Orkin SH. Haploinsufficiency of Snf5 (integrase interactor 1) predisposes to malignant rhabdoid tumors in mice. *Proc Natl Acad Sci U S A* 2000;97(25):13796–800. doi: 10.1073/pnas.250492697.
16. Roberts CW, Leroux MM, Fleming MD, Orkin SH. Highly penetrant, rapid tumorigenesis through conditional inversion of the tumor suppressor gene Snf5. *Cancer Cell*. 2002 Nov;2(5):415-25. doi: 10.1016/s1535-6108(02)00185-x.