

Casos Clínicos:

Oncologia Pediátrica

Uma Abordagem Interativa com ênfase no diagnóstico precoce

UNIMAX INTERNATO 2026

DR JOSE ROBERTO STEFANI

Oncologia Pediátrica

O tratamento e o diagnóstico definitivo devem ser feitos em um serviço especializado e o prognóstico depende de um encaminhamento precoce.

As terapêuticas aqui citadas não substituem os protocolos do serviço de referência.

Sinais de Alerta — Câncer na Criança e no Adolescente

O diagnóstico precoce salva vidas. Mantenha um alto índice de suspeição.

Palidez inexplicada

Febre prolongada sem
causa identificada

Manchas roxas /
sangramento sem
trauma

Dor óssea noturna
intensa e unilateral

Caroço no corpo ou
barriga crescente

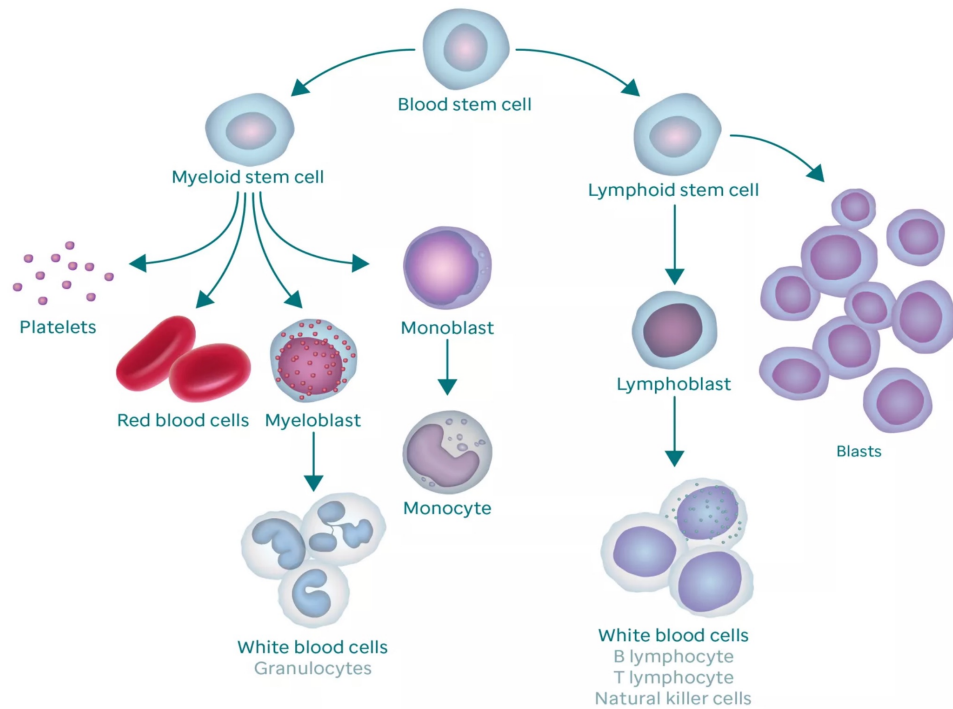
Vômitos + cefaleia +
alteração visual

Mancha branca no
olho (leucocoria)

Perda de peso
inexplicada

Massa abdominal
palpável

Caso 1 — Qual é o diagnóstico?



ANAMNESE

Menino de 5 anos com palidez progressiva, cansaço e febre intermitente há 3 semanas sem foco infeccioso. Dor nas pernas à noite e manchas roxas sem trauma.

EXAME FÍSICO

Palidez ++/4+, petéquias e equimoses em MMII. Fígado +2 cm RCD. Linfonodos cervicais < 1,5 cm, indolores.

EXAMES COMPLEMENTARES

- Hb 7,5 g/dL, Ht 22%, VCM 80 fL, Leucócitos $2.500/\text{mm}^3$ com blastos (> 20%), Plaquetas $45.000/\text{mm}^3$
- LDH e ácido úrico elevados
- Esfregaço: blastos linfóides

Caso 1 — Diagnóstico Diferencial

LLA — Apresentação Clássica

* Leucemia Linfóide Aguda (LLA) *

- Leucemia Mieloide Aguda (LMA)
- Anemia aplástica
- PTI (Púrpura Trombocitopênica Imune)
- Mononucleose infecciosa (EBV)
- Sepses com pancitopenia

Pontos principais sobre a leucemia linfoblástica aguda

- A leucemia linfoblástica aguda (LLA) é um câncer do sangue e da medula óssea. É a forma mais comum de câncer infantojuvenil.
- Exames da medula óssea normalmente são necessários para diagnosticar LLA na maioria dos pacientes.
- O tratamento mais comum para LLA é a quimioterapia. O tratamento leva de 2 a 3 anos.
- A taxa de sobrevivência de 5 anos para a LMA na infância é maior do que 90% nos Estados Unidos.
- Pacientes com câncer devem continuar a ser acompanhados pela equipe de saúde do hospital de referência e/ou um profissional da atenção primária após o tratamento.

✓ Diagnóstico — Caso 1

Leucemia Linfoide Aguda (LLA)

ACHADOS-CHAVE

- Tríade: palidez + febre sem foco + púrpura
- Dor óssea noturna = infiltração medular
- Blastos > 20% na medula = critério diagnóstico
- LDH/ácido úrico elevados = alta carga tumoral
- Imunofenot: B-progenitora (75%) ou T (20%)
- t(12;21) ETV6-RUNX1 = bom prognóstico
- t(9;22) BCR-ABL1 = alto risco

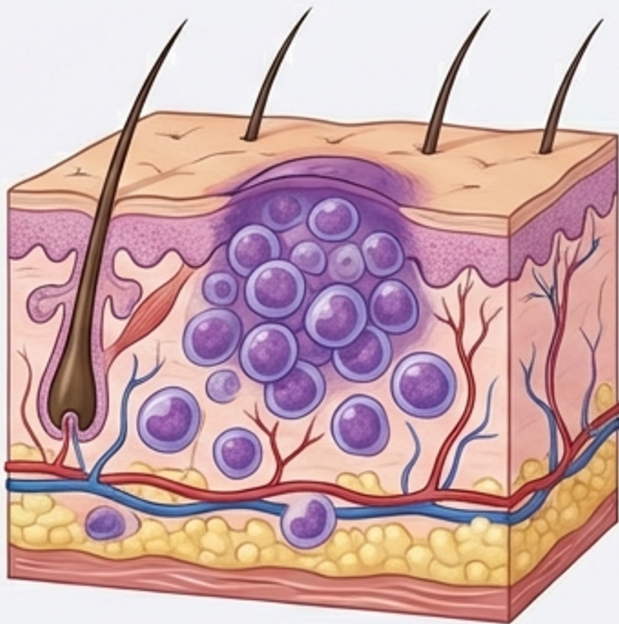
CONDUTA / PROTOCOLO

- Mielograma + biópsia + imunofenotipagem
- Citogenética/FISH + punção lombar
- Protocolo GBTLI LLA-2009 ou COG AALL1231
- Indução: VCR + DEX + L-Asp + ITQ se BCR-ABL1
- Profilaxia SNC: QT intratecal
- Sobrevida 5 anos: 85–90% (risco padrão)

ESTADIAMENTO / BIOLOGIA

- Estadiamento SNC: CNS-1/2/3
- Risco: padrão / alto / muito alto
- DRM guia intensificação do tratamento
- TCTH: alto risco ou recidiva precoce

Caso 2 — Qual é o diagnóstico?



ANAMNESE

Lactente de 10 meses com febre persistente e lesões cutâneas nodulares azuladas, indolores. Irritabilidade e dificuldade para se alimentar.

EXAME FÍSICO

Múltiplas pápulas e nódulos violáceos endurecidos na face e tronco. Hepatoesplenomegalia presente.

EXAMES COMPLEMENTARES

Pancitopenia com blastos atípicos no esfregaço (MPO+, CD33+, CD117+)

FISH: rearranjo KMT2A (MLL) — presente em ~80% dos lactentes

Imunofenotipagem: blastos mieloides confirmados

✓ Diagnóstico — Caso 2

LMA — Síndrome de Infiltração Cutânea (Leucemia Cutis)

Caso 2 — Diagnóstico Diferencial

* LMA M4/M5 com infiltração cutânea *

- LLA do lactente com rearranjo KMT2A

- Histiocitose de células de Langerhans

- Infecção viral com exantema nodular

- Neuroblastoma com metástase cutânea

- Leucemia congênita

✓ Diagnóstico — Caso 2

LMA — Síndrome de Infiltração Cutânea (Leucemia Cutis)

ACHADOS-CHAVE

- **Leucemia cutis: infiltração mieloide dérmica**
- **Lactente < 1 ano:** alta freq. KMT2A (11q23)
- KMT2A+: prognóstico desfavorável, alta recidiva
- CD33+, MPO+, CD14/CD64+ (monócitos)
- Hepatoesplenomegalia = doença sistêmica
- Pancitopenia + blastos mieloides no esfregaço
- **> de 1 ano: hipertrofia de gengivas com sangramento**

CONDUTA / PROTOCOLO

- Mielograma + FISH KMT2A + FLT3, NPM1, CEBPA
- Protocolo AAML1031 (COG) ou BFM AML
- Indução: Citarabina + Daunorubicina
- M3 (PML-RARA): ATRA + Arsénico — específico
- TCTH alogênico: alto risco ou recidiva
- Sobrevida: 60–70% (risco intermediário)

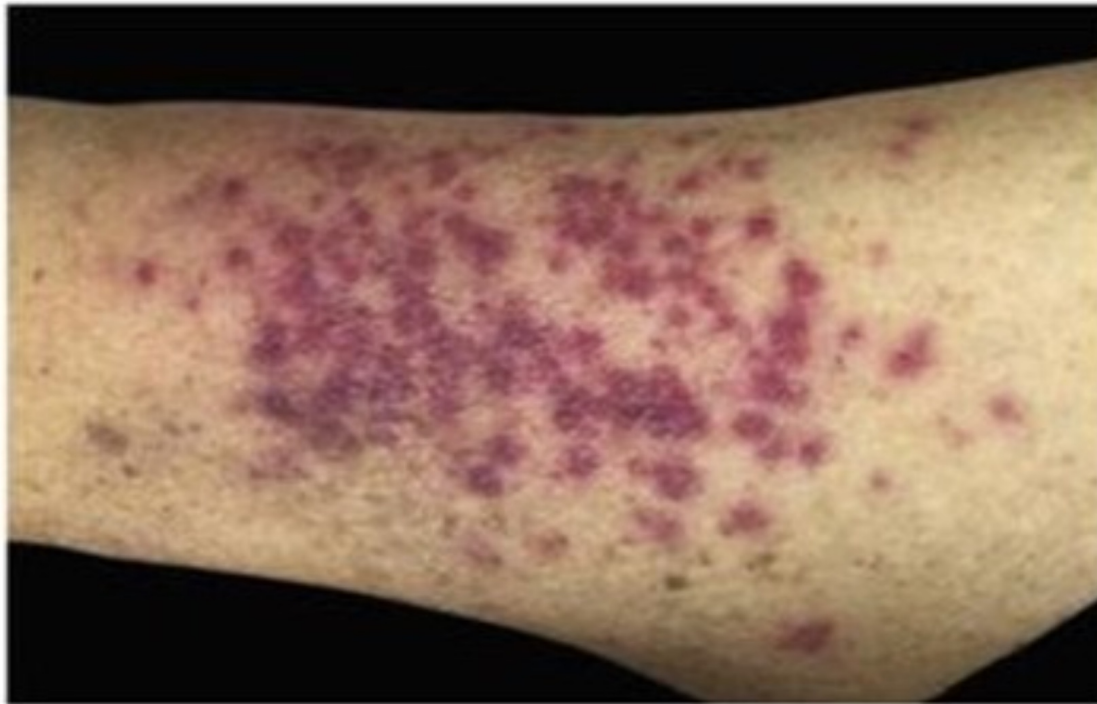
ESTADIAMENTO / BIOLOGIA

- Classificação WHO 2022: por mutação driver
- Alto risco: KMT2A-r, FLT3-ITD, monossomia 7
- Bom risco: t(8;21), inv(16), NPM1mut
- DRM pós-indução define continuidade

⚠ **ALERTA: KMT2A (MLL) é critério de alto risco e altera protocolo. NUNCA omitir FISH no lactente com LMA.**

✓ Diagnóstico — Caso 2

LMA — Síndrome de Infiltração Cutânea (Leucemia Cutis)



Leucemia cútis em paciente com LMA
Pápulas purpúricas

✓ Diagnóstico — Caso 2

LMA



Caso 3 — Qual é o diagnóstico?



ANAMNESE

Menino de 9 anos com dor intensa na perna e claudicação há 1 mês, refratária a analgésicos. Sem febre. Radiografia prévia sem alterações.

EXAME FÍSICO

Dor à palpação profunda da metáfise distal do fêmur. Sem sinais flogísticos. Sem linfadenomegalia palpável.

EXAMES COMPLEMENTARES

Hemograma: anemia leve (Hb 9,8 g/dL), leucócitos e plaquetas normais

Radiografia de joelho: NORMAL

RM do fêmur: hipossinal T1 difuso — infiltração medular

Mielograma: > 25% de blastos linfoides B

Caso 3 — Diagnóstico Diferencial

LLA — Dor Óssea sem Alteração Hematológica Inicial

* LLA com dor óssea predominante *

- Artrite séptica / Osteomielite hematogênica

- Artrite reumatoide juvenil

- Osteossarcoma (adolescentes)

- Sarcoma de Ewing (diáfise)

- Doença de Perthes / Sinovite transitória

✓ Diagnóstico — Caso 3

LLA — Apresentação com Dor Óssea Isolada

ACHADOS-CHAVE

- Dor óssea noturna, unilateral, intensa < 10 anos → alerta oncológico
- Hemograma pode ser normal nas fases iniciais
- RM: hipossinal T1 = infiltração medular
- Diagnóstico definitivo: mielograma (> 25% blastos)
- Rx normal NÃO exclui LLA
- Dor de crescimento = diagnóstico de exclusão

CONDUTA / PROTOCOLO

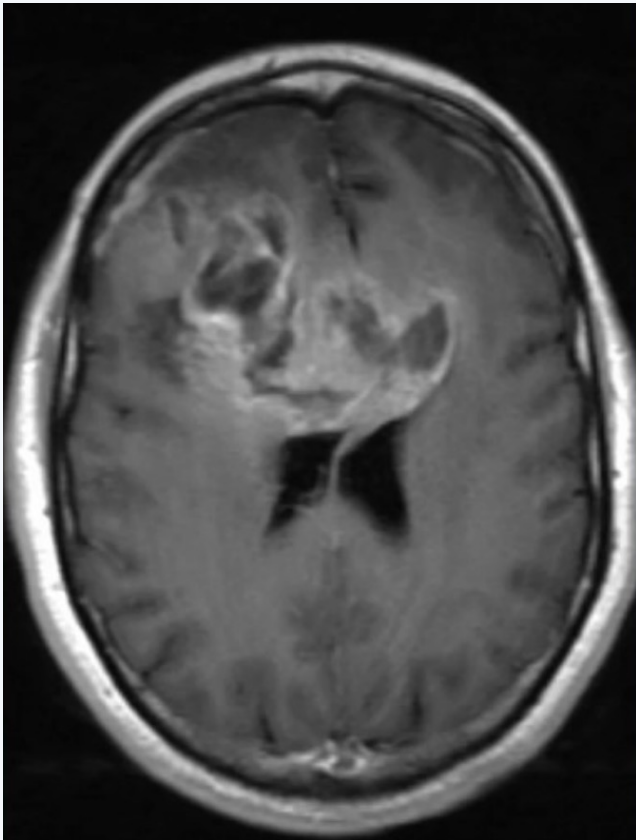
- Encaminhar à oncologia pediátrica
- Mielograma + imunofenotipagem + citogenética
- Protocolo GBTLI ou COG conforme risco
- NÃO iniciar corticoide antes do diagnóstico
- Dor óssea resolve com início do tratamento

ESTADIAMENTO / BIOLOGIA

- Dor óssea: 20–30% dos casos de LLA ao Dx
- Pode simular artrite, osteomielite, tumor
- Destruição cortical ao Rx = doença avançada
- Prognóstico: fatores de risco habituais da LLA

⚠ **ALERTA:** NUNCA diagnosticar 'dor de crescimento' sem excluir leucemia em criança com dor óssea intensa, noturna e unilateral.

Caso 4 — Qual é o diagnóstico?



ANAMNESE

Menina de 9 anos com alteração de comportamento há 6 meses e crises convulsivas focais (braço esquerdo) iniciando há 1 mês. Sem cefaleia ou vômitos.

EXAME FÍSICO

Hemiparesia leve à esquerda. Fundo de olho normal (sem papiledema).

EXAMES COMPLEMENTARES

- EEG: foco epileptiforme temporoparietal direito
- RM crânio com gadolínio: lesão expansiva heterogênea no lobo parietal direito com captação periférica
- Hemograma e bioquímica: normais

Caso 4 — Diagnóstico Diferencial

Astrocitoma de Baixo Grau — Diagnóstico Diferencial

* Astrocitoma de baixo grau (pilocítico/difuso)

- Glioblastoma (raro em < 10 anos)

- DNET (tumor neuroepitelial disembrionário)

- Ganglioglioma

- Metástase cerebral (primário oculto)

- Encefalite autoimune / abscesso cerebral

✓ Diagnóstico — Caso 4

Astrocitoma de Baixo Grau (WHO Grau 1–2) — Hemisférico

ACHADOS-CHAVE

- Tumor cerebral mais comum na infância (30–40% SNC)
- Pilocítico (G1): bem delimitado, BRAF-fusão
- Difuso (G2): infiltrativo, IDH-mutado
- Crises focais: localizam a lesão hemisférica
- Fundo olho normal = sem HIC ainda
- Bx definitiva: IDH, BRAF, CDKN2A (WHO 2021)

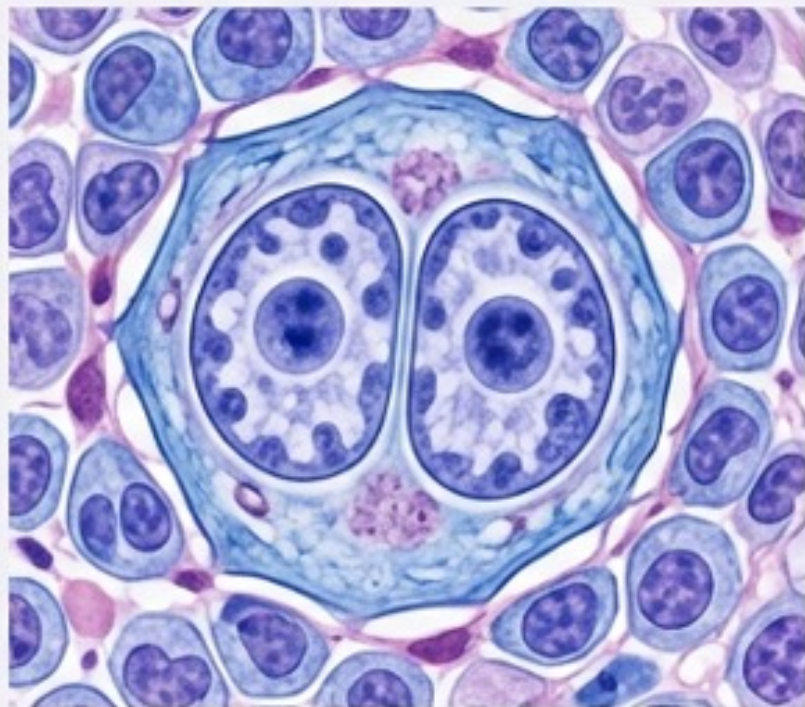
CONDUTA / PROTOCOLO

- Ressecção cirúrgica: tratamento de escolha
- Pilocítico: cura > 90% com ressecção total
- Difuso residual: RT focal + temozolomida
- BRAF V600E+: dabrafenibe + trametinibe (FDA)
- Antiepiléticos + ressecção do foco convulsivo
- Seguimento: RM a cada 3–6 meses

ESTADIAMENTO / BIOLOGIA

- Pilocítico: BRAF-fusão, prognóstico favorável
- Difuso: CDKN2A/B deletado = progressão
- Sobrevida 10 anos: 85–95% (pilocítico)
- Sobrevida 10 anos: 60–75% (difuso)

Caso 5 — Qual é o diagnóstico?



ANAMNESE

Adolescente de 16 anos com caroço indolor no pescoço há 2 meses. Febre baixa intermitente, sudorese noturna intensa e perda de 5 kg.

EXAME FÍSICO

Linfonodomegalia cervical esquerda, axilar e supraclavicular, consistência elástica, indolor.

EXAMES COMPLEMENTARES

- Hemograma: leucocitose leve, eosinofilia; VHS e PCR elevados
- Radiografia de tórax: velamento do mediastino anterior
- TC tórax/abdome: adenomegalia mediastinal volumosa

Caso 5 — Diagnóstico Diferencial

Linfoma de Hodgkin — Diagnóstico Diferencial

* Linfoma de Hodgkin Clássico (LHC) *

- Linfoma Não-Hodgkin (LNH)

- Tuberculose ganglionar

- Sarcoidose

- Infecção viral e bacteriana

- Mononucleose infecciosa (EBV)

- Metástase de carcinoma de tireoide

✓ Diagnóstico — Caso 5

Linfoma de Hodgkin Clássico

ACHADOS-CHAVE

- Reed-Sternberg: CD30+, CD15+, PAX5+
- Esclerose nodular: subtipo mais comum (70%)
- Sintomas B: pior prognóstico, QT mais intensa
- Bulky: massa > 1/3 do diâmetro torácico
- PET-CT: estadiamento + resposta (Deauville)
- EBV associado em 40–50% dos casos

CONDUTA / PROTOCOLO

- Estadiamento Ann Arbor modificado (Cotswolds)
- I-II sem fatores: ABVD x2–4 + RT localizada
- III-IV ou bulky: ABVD x6 ± RT consolidação
- PET interim (2 ciclos) guia intensificação
- BV-AVD: opção estágio III-IV avançado
- Sobrevida 5 anos: 95% (I-II); 80% (III-IV)

ESTADIAMENTO / BIOLOGIA

- ABVD: Adriamicina+Bleomicina+Vimblastina+DTIC
- Risco tardio: cardio, pneumotox (BLM), 2ª neopl
- Brentuximabe vedotina (CD30): novo padrão avançado
- Ann Arbor: I–IV + A/B

Caso 6 — Qual é o diagnóstico?



ANAMNESE

Menino de 6 anos com dor abdominal súbita e intensa, distensão progressiva e vômitos há 3 dias. Perda de peso recente. Dor não alivia com analgésicos.

EXAME FÍSICO

Abdômen distendido, tenso, com massa palpável em QID. Sinais de obstrução/suboclusão intestinal.

EXAMES COMPLEMENTARES

- USG + TC abdome: grande massa no íleo terminal com intussuscepção
- LDH muito elevado ($> 3\times$ o limite superior)
- Biópsia: células com Ki-67=100%, padrão 'céu estrelado'
- FISH: t(8;14) — oncogene MYC

Caso 6 — Diagnóstico Diferencial

Linfoma de Burkitt — Diagnóstico Diferencial

* Linfoma de Burkitt *

- Apendicite aguda / apendicoabscesso

- Doença de Crohn com complicação

- Intussuscepção idiopática

- DLBCL (linfoma difuso grandes células B)

- Carcinoma de cólon (muito raro em criança)

✓ Diagnóstico — Caso 6

Linfoma de Burkitt — Tipo Abdominal

ACHADOS-CHAVE

- Tumor mais rápido da biologia humana: dobra em 24–48h
- Ki-67 = 100%: proliferação máxima
- t(8;14): oncogene MYC oncogênico
- Céu estrelado: macrófagos × células tumorais
- LDH + ácido úrico: SLT iminente
- Estadiamento: Murphy I–IV

CONDUTA / PROTOCOLO

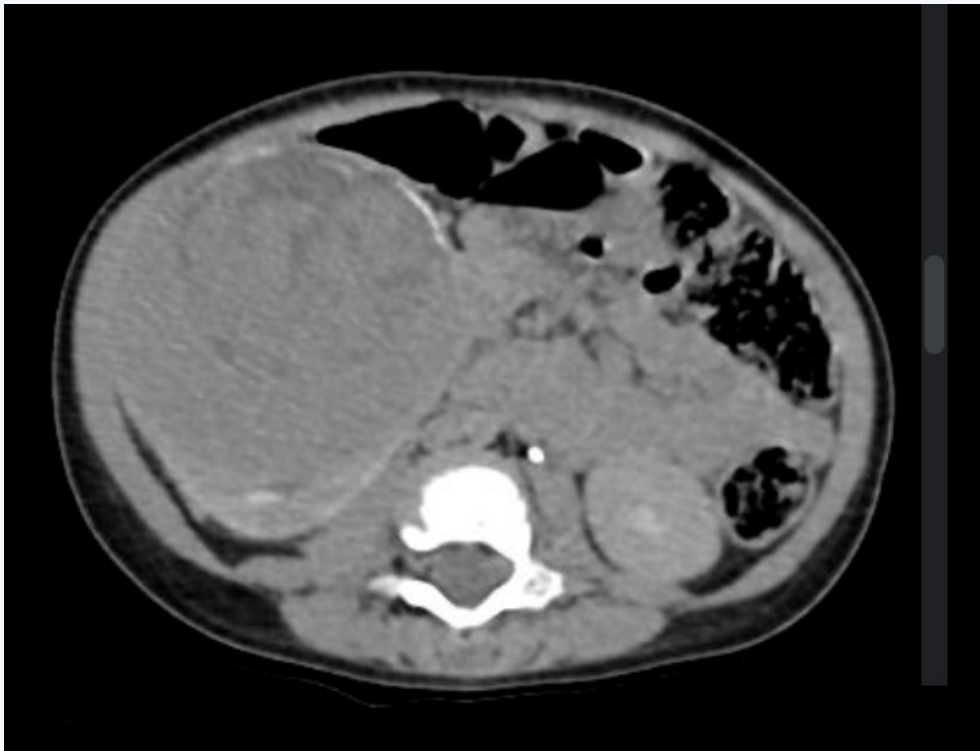
- EMERGÊNCIA: prevenir SLT antes de iniciar QT
- Hidratação IV + rasburicase + alopurinol
- Protocolo COALL-BFM: Ciclo + MTX HD + Rituximabe
- Rituximabe anti-CD20: ↑ sobrevida nos protocolos atuais
- Sobrevida 3 anos: 85–90% (local); 60–70% (avançado)

ESTADIAMENTO / BIOLOGIA

- Murphy I: tumor único; IV: SNC/medula
- SLT: hipercalemia, hiperfosfatemia, hipocalcemia
- Duração do tratamento: 4–6 meses
- TCTH em recidiva: prognóstico sombrio

⚠ **ALERTA: Síndrome de Lise Tumoral é emergência oncológica. Monitorar eletrólitos a cada 6–8h nas primeiras 24–48h do tratamento.**

Caso 7 — Qual é o diagnóstico?



ANAMNESE

Menina de 2 anos. A mãe notou aumento do volume abdominal durante o banho. A criança não sente dor, sem febre, ativa. Urina normalmente.

EXAME FÍSICO

Massa abdominal palpável, volumosa, lisa, firme, indolor, no flanco esquerdo. NÃO ultrapassa a linha média. PA normal.

EXAMES COMPLEMENTARES

- USG abdominal: massa sólida intrarenal esquerda, bem delimitada, 8 cm
- TC abdome: massa renal esquerda, sem invasão de veia renal
- TC tórax: sem metástases pulmonares
- Creatinina e função renal normais

Caso 7 — Diagnóstico Diferencial

Tumor de Wilms — Diagnóstico Diferencial

* Tumor de Wilms / Nefroblastoma *

- Neuroblastoma (cruza linha média, calcif.)

- Nefroma mesoblástico congênito

- Cisto renal simples

- Hepatoblastoma (massa hepática)

- Linfoma retroperitoneal

Diferencial CHAVE: **Wilms = massa renal suave, NÃO cruza linha média.**
Neuroblastoma = cruza, irregular, calcificações, VMA/HVA elevados.

✓ Diagnóstico — Caso 7

Tumor de Wilms (Nefroblastoma)

ACHADOS-CHAVE

- Tumor renal mais comum: pico 3–4 anos
- Massa renal lisa, bem delimitada, NÃO cruza linha média
- Histologia favorável (90%): prognóstico excelente
- Histologia anaplásica: alto risco
- Síndrome WAGR (WT1), Beckwith-Wiedemann
- Hipertensão renovascular: monitorar PA

CONDUTA / PROTOCOLO

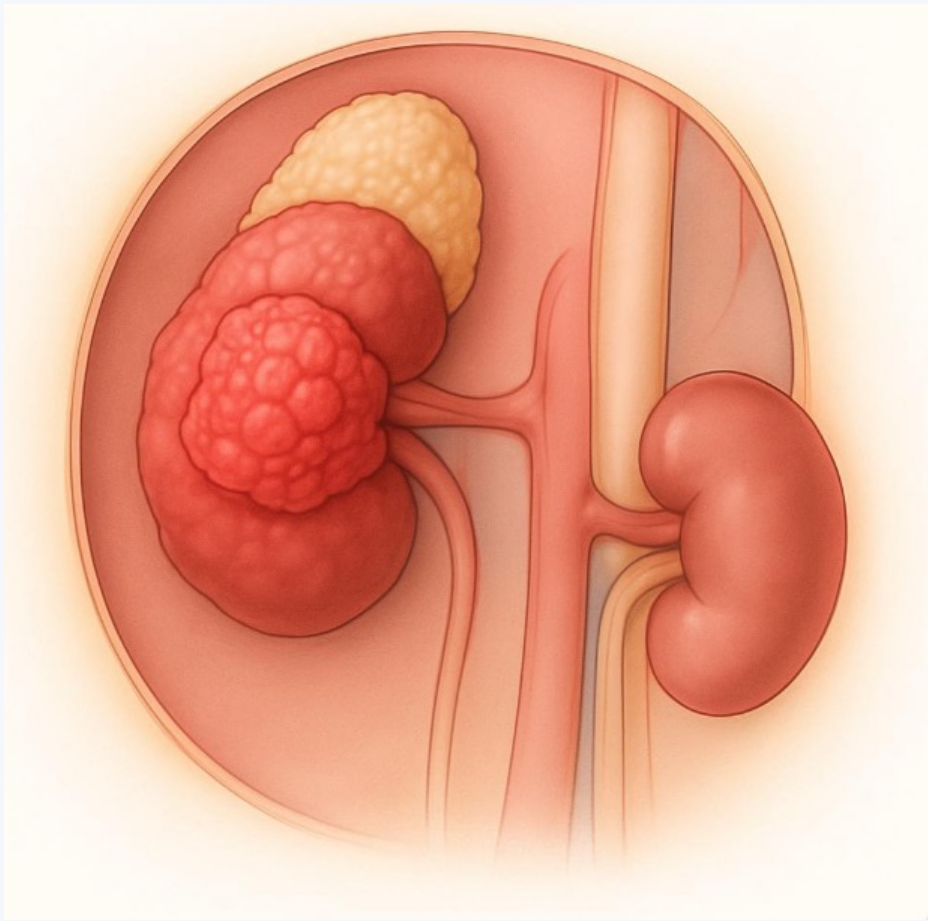
- Estadiamento SIOP/COG antes da cirurgia
- SIOP: QT neoadjuvante → nefrectomia → QT
- COG: nefrectomia primária → estadiamento histológico
- QT padrão: Vincristina + Actinomicina D
- RT flanco: estágios III histologia favorável
- Sobrevida Estágio I: > 98%

ESTADIAMENTO / BIOLOGIA

- SIOP: I–V (bilateral = V)
- Mutações: WT1, WT2, CTNNB1, SIX1/SIX2
- Wilms bilateral (10%): preservação de néfrons
- Seguimento: RM/USG a cada 3 meses por 2 anos

⚠ **ALERTA:** ERRO FREQUENTE: Tumor de Wilms ≠ Neuroblastoma. Origem, localização, marcadores e tratamento completamente diferentes.

Caso 8 — Qual é o diagnóstico?



ANAMNESE

Menino de 2 anos com irritabilidade, perda de peso, febre baixa e dores ósseas. Barriga inchada. Olhos 'saltados' com manchas roxas ao redor.

EXAME FÍSICO

Proptose bilateral com equimoses periorbitais (olhos de guaxinim). Massa abdominal irregular, endurecida, cruza a linha média. PA aumentada.

EXAMES COMPLEMENTARES

- Catecolaminas urinárias: VMA e HVA muito elevados
- TC abdome: massa retroperitoneal suprarrenal com calcificações, cruza linha média
- Cintilografia MIBG: captação em múltiplos sítios ósseos

Caso 8 — Diagnóstico Diferencial

Neuroblastoma — Diagnóstico Diferencial

*** Neuroblastoma Estágio 4 ***

- Tumor de Wilms (renal, NÃO cruza linha média)

- Linfoma retroperitoneal

- Feocromocitoma (raro em lactentes)

- LLA com infiltração óssea

- Sarcoma de Ewing com massa abdominal

✓ Diagnóstico — Caso 8

Neuroblastoma — Alto Risco

ACHADOS-CHAVE

- Tumor sólido extracranial mais comum: < 5 anos
- Origem: crista neural / medula adrenal
- Cruza linha média, irregular, com calcificações
- Proptose + equimose periorbital = Sinal de Hutchinson
- VMA/HVA elevados: marcadores específicos (sens. 90%)
- MYCN amplificado: alto risco, pior prognóstico

CONDUTA / PROTOCOLO

- Biópsia + aspirado de medula bilateral
- Cintilografia MIBG + estadiamento INRG
- Alto risco: QT intensiva x6 + cirurgia + TCTH autólogo
- DFMO: manutenção pós-TCTH
- Dinutuximabe (anti-GD2): imunoterapia pós-consolidação
- Sobrevida: 50–60% (alto risco); > 90% (risco baixo)

ESTADIAMENTO / BIOLOGIA

- INRG: L1, L2 (localizado), M (metastático), MS
- MYCN+: alto risco independente do estágio
- Segmentação 11q: fator de risco adicional
- 1p deletado: associado a recidiva

⚠ ALERTA: Olhos de guaxinim (proptose + equimose periorbital) em < 3 anos = neuroblastoma com metástase orbital até prova em contrário.

Caso 9 — Qual é o diagnóstico?



ANAMNESE

Adolescente de 15 anos com dor progressiva no joelho direito há 3 meses, inicialmente pós-exercício, agora constante e noturna, com inchaço local.

EXAME FÍSICO

Aumento de volume na metáfise distal do fêmur direito, sinais flogísticos, sensibilidade profunda, limitação de flexão.

EXAMES COMPLEMENTARES

- Radiografia: lesão blástica-lítica na metáfise distal do fêmur, triângulo de Codman e raios de sol
- RM do fêmur: extensão intramedular e em partes moles
- TC de tórax: avaliar metástases pulmonares (20% ao diagnóstico)
- Biópsia: células fusiformes + produção direta de osteoide maligno

Caso 9 — Diagnóstico Diferencial

Osteossarcoma — Diagnóstico Diferencial

* Osteossarcoma de alto grau *

- Sarcoma de Ewing (diáfise, casca de cebola)

- Osteomielite hematogênica aguda

- Cisto ósseo aneurismático

- LLA com acometimento ósseo isolado

- Condrossarcoma / Condroblastoma

 **Compare: Osteossarcoma = metáfise + triângulo de Codman + raios de sol. Sarcoma de Ewing = diáfise + casca de cebola + febre.**

✓ Diagnóstico — Caso 9

Osteossarcoma de Alto Grau

ACHADOS-CHAVE

- Tumor ósseo maligno mais comum na infância
- Pico: surto puberal, 12–16 anos
- Metáfise dos ossos longos: fêmur distal > tíbia
- Triângulo de Codman: elevação periosteal
- Raios de sol: ossificação periosteal reativa
- Metástases pulmonares: 20% ao diagnóstico

CONDUTA / PROTOCOLO

- Biópsia percutânea no centro definitivo
- RM local + TC tórax + cintilografia + PET
- QT neoadjuvante MAP: MTX HD + Adriamicina + Cisplatina
- Cirurgia com preservação de membro (se possível)
- Necrose tumoral > 90% pós-QT = resposta favorável
- Sobrevida 5 anos: 65–70% (local); 20–30% (mts)

ESTADIAMENTO / BIOLOGIA

- Estadiamento: I (baixo grau) II (alto grau) III (mts)
- Resposta histológica: > 90% necrose = favorável
- TP53, RB1: mutações associadas
- Biópsia inadequada pode comprometer membro

⚠ **ALERTA:** A biópsia do osteossarcoma deve ser planejada pelo cirurgião que fará a ressecção. Erro na biópsia = comprometimento do membro.

Caso 10 — Qual é o diagnóstico?



ANAMNESE

Menino de 12 anos com dor intensa na coxa direita há 4 semanas, febre intermitente e claudicação. Tratado com antibióticos por suspeita de osteomielite sem melhora.

EXAME FÍSICO

Aumento de volume e dor à palpação na diáfise do fêmur direito, sem sinais inflamatórios intensos. Febre baixa (37,8°C).

EXAMES COMPLEMENTARES

- Radiografia: imagem lítica com reação periosteal em casca de cebola na diáfise do fêmur
- RM: massa de partes moles adjacente ao tumor
- Biópsia: pequenas células azuis redondas indiferenciadas
- FISH: translocação EWSR1-FLI1 t(11;22) —

✓ Diagnóstico — Caso 10

Sarcoma de Ewing

ACHADOS-CHAVE

- 2º tumor ósseo maligno mais comum em adolescentes
- Diáfise de ossos longos: fêmur, tíbia, pelve
- Casca de cebola: camadas periosteais concêntricas
- EWSR1-FLI1 t(11;22): 85% — confirma diagnóstico
- Febre: simula osteomielite — armadilha frequente
- CD99+, FLI1+; massa de partes moles à RM

CONDUTA / PROTOCOLO

- Biópsia central (trépano) no centro definitivo
- RM local + TC tórax + PET + BM bilateral
- QT neoadjuvante: VDC/IE (6 ciclos)
- Cirurgia + RT local conforme resposta/localização
- Sobrevida 5 anos: 70% (local); 25–30% (mts)
- Pelve: sítio de pior prognóstico

ESTADIAMENTO / BIOLOGIA

- Metástases: pulmão (38%), osso (31%), MO (11%)
- RT: quando ressecção R0 não é possível
- TCTH autólogo: alto risco em investigação
- IGF1R, CDK4/6: alvos em ensaios clínicos

⚠ ALERTA: Febre + dor óssea diafisária sem resposta a antibióticos em adolescente: Sarcoma de Ewing até prova em contrário.

Caso 10 — Diagnóstico Diferencial

Sarcoma de Ewing — Diagnóstico Diferencial

* Sarcoma de Ewing *

- Osteossarcoma (metáfise, raios de sol, sem febre)

- Osteomielite hematogênica aguda

- Linfoma ósseo primário

- LLA com apresentação óssea

- Condrossarcoma mesenquimal

Ewing = diáfise + casca de cebola + febre (simula osteomielite). Osteossarcoma = metáfise + raios de sol, sem febre. EWSR1-FLI1 confirma Ewing.

Caso 11 — Qual é o diagnóstico?



ANAMNESE

Lactente de 18 meses. Os pais notaram mancha branca no centro do olho esquerdo em fotos com flash (leucocoria ou 'reflexo do olho de gato'). Olho parece desviado às vezes.

EXAME FÍSICO

Reflexo pupilar branco-amarelado no olho esquerdo (leucocoria). Estrabismo convergente. Olho direito normal.

EXAMES COMPLEMENTARES

- Fundoscopia sob anestesia: massa retiniana brancacenta com vasos dilatados
- RM de órbita e crânio: sem extensão ao nervo óptico ou SNC
- USG ocular: calcificações intraoculares
- Teste do Reflexo Vermelho: alterado — triagem

Caso 11 — Diagnóstico Diferencial

Retinoblastoma — Diagnóstico Diferencial

* Retinoblastoma *

- Catarata congênita

- Doença de Coats (telangiectasia retiniana)

- Persistência do vítreo primário (PVPH)

- Toxocaríase ocular

- Descolamento de retina traumático



Destaque:

Teste do Reflexo Vermelho (TRV) obrigatório em todo RN e lactente.

Todo estrabismo em < 3 anos deve ter fundoscopia dilatada.

Estrabismo convergente não fixo até 6 meses pode ser considerado normal.

✓ Diagnóstico — Caso 11

Retinoblastoma

ACHADOS-CHAVE

- Tumor intraocular mais comum: < 5 anos
- Leucocoria (60%) e estrabismo (20%): sinais principais
- Herança: 40% RB1 germinativo (bilateral, múltiplo)
- 60% esporádico (unilateral)
- Calcificações ao USG: altamente sugestivas
- NUNCA biópsia ocular: risco de disseminação

CONDUTA / PROTOCOLO

- Estadiamento IIRC (A–E)
- Grupos A–B: termoterapia + crioterapia + QT intraocular
- Grupo C–D: QT sistêmica + terapia local
- Grupo E (não salvável): enucleação + prótese
- Bilateral: preservar visão quando possível
- Sobrevida global: > 95% (países desenvolvidos)

ESTADIAMENTO / BIOLOGIA

- RB1 germinativo: rastrear familiares com TRV
- Segundas neoplasias: osteossarcoma, melanoma
- Diagnóstico precoce A/B: preservação ocular > 90%
- PET: estadiamento extraocular se avançado

⚠ ALERTA: NUNCA biópsia de retinoblastoma — dissemina o tumor. Diagnóstico = clínico + imagem. Encaminhar imediatamente ao centro especializado.

Caso 12 — Qual é o diagnóstico?

Sinais e sintomas clínicos — RMS orbitário

Apresentação típica em crianças · Pico: 7–8 anos

Início Semanas Meses Tardio

Proptose

Sinal mais comum



~80% dos casos

Estrabismo

Diplopia associada



Desvio do eixo visual

Ptose palpebral

Queda da pálpebra



Compressão mecânica

Edema

Periorbitário / palpebral



Rápida progressão

Massa palpável

Firm e indolor



Palpação da órbita

Sinais de alarme

Tardios / extensão



Dor, déficit visual, cefaleia

ANAMNESE

Menina de 7 anos com inchaço progressivo e indolor na pálpebra superior direita há 1 mês, sem melhora com antibióticos. A pálpebra está começando a cair (ptose).

EXAME FÍSICO

Massa palpável, firme, na pálpebra superior direita. Olho desviado para baixo e para fora (proptose leve). Sem eritema.

EXAMES COMPLEMENTARES

- RM de órbita com contraste: massa extraconal na órbita direita, sem invasão intracraniana
- TC tórax/abdome: sem metástases à distância
- Biópsia: células fusiformes com diferenciação rabdomioblástica, Desmina+, Miogenina+
- Mielograma: sem envolvimento medular

Caso 12 — Diagnóstico Diferencial

Rabdomiossarcoma — Diagnóstico Diferencial

* Rabdomiossarcoma orbitário *

- Celulite orbitária / abscesso pré-septal

- Hemangioma capilar orbitário

- Linfoma orbitário

- Histiocitose de células de Langerhans orbitária

- Cisto dermoide com inflamação

✓ Diagnóstico — Caso 12

Rabdomiossarcoma Orbitário (Embrionário)

ACHADOS-CHAVE

- Sarcoma de partes moles mais comum na infância
- Sítios: órbita (10%), cabeça/pescoço (35%), GU (25%)
- Órbita: melhor prognóstico (confinada, precoce)
- Embrionário: melhor px; Alveolar (PAX3/7-FOXO1): pior
- Desmina+, Miogenina+, Mioglobina+
- PAX3-FOXO1 ou PAX7-FOXO1: tipo alveolar

CONDUTA / PROTOCOLO

- Estadiamento: IRS Group (I–IV) + TNM
- Biópsia + RM + TC tórax + mielograma + PET
- QT: VAC (Vincristina + Actinomicina D + Ciclofosfamida)
- Órbita: RT local + QT — NÃO cirurgia mutilante
- Alveolar metastático: QT intensiva ± TCTH
- Sobrevida: 95% (órbita localizado); 20–30% (mts)

ESTADIAMENTO / BIOLOGIA

- IRS I: completamente ressecado; IV: metástase à distância
- PAX3-FOXO1: alto risco independente do estágio
- RT: proteger globo, cristalino, nervo óptico
- Seguimento: RM orbitária a cada 3 meses

Caso 13 — Qual é o diagnóstico?

ANAMNESE

Menino de 1 ano e meio. Os pais observaram que o abdômen está crescendo há 3 semanas e a criança está comendo pouco. Sem febre ou icterícia.

EXAME FÍSICO

Massa volumosa, firme, bem delimitada, no lobo direito do fígado. Criança em bom estado geral, sem icterícia nem ascite.

EXAMES COMPLEMENTARES

- USG abdominal: massa hepática sólida heterogênea, 11 cm, lobo direito
- TC abdome: massa hipervascular com calcificações; sem invasão vascular
- AFP: MUITO ELEVADA — > 100.000 ng/mL
- TC tórax: nódulos pulmonares bilaterais

Caso 13 — Diagnóstico Diferencial

Hepatoblastoma — Diagnóstico Diferencial

* Hepatoblastoma *

- Hepatocarcinoma (raro < 5 anos)

- Neuroblastoma com metástase hepática

- Hemangioma hepático gigante

- Hamartoma mesenquimal hepático

- Tumor de Wilms com extensão hepática

 **AFP muito elevada em < 3 anos = hepatoblastoma até prova em contrário. Normalização após QT = remissão. Elevação = recidiva.**

✓ Diagnóstico — Caso 13

ACHADOS-CHAVE

- Tumor hepático maligno mais comum: pico 18 meses
- AFP muito elevada: diagnóstico + resposta ao tratamento
- AFP > 100.000 ng/mL: altamente sugestivo
- Associação: prematuridade, Beckwith-Wiedemann, FAP
- Subtipo fetal puro: melhor prognóstico
- Subtipo pequenas células indiferenciadas: pior px

CONDUTA / PROTOCOLO

- Estadiamento PRETEXT (SIOPEL) ou COG AHEP
- QT neoadjuvante: PLADO (Cisplatina + Doxorrubicina)
- Cirurgia: ressecção R0 é o objetivo terapêutico
- PRETEXT IV bilateral: transplante hepático
- Metástases pulm: respondem bem à QT; ressecção se residual
- Sobrevida: 80–85% (PRETEXT I-II); 50–60% (III-IV)

ESTADIAMENTO / BIOLOGIA

- PRETEXT I: 3 setores livres; IV: nenhum livre
- AFP normal ao diagnóstico: mau prognóstico
- Transplante hepático: igual à cirurgia em casos selecionados
- AFP < 100 ng/mL pós-QT: candidato à cirurgia

Caso 14 — Qual é o diagnóstico?

ANAMNESE

Menino de 13 anos com aumento progressivo e indolor do testículo direito há algumas semanas. Não contou aos pais por vergonha. Nega trauma.

EXAME FÍSICO

Testículo direito aumentado, endurecido, superfície irregular, indolor. Testículo esquerdo normal.

EXAMES COMPLEMENTARES

- USG testicular: massa intratesticular sólida heterogênea, Doppler aumentado
- AFP elevada, Beta-hCG levemente elevada, LDH elevado
- TC abdome/pelve: linfonodos retroperitoneais aumentados

Caso 14 — Diagnóstico Diferencial

Tumor de Células Germinativas — Diagnóstico Diferencial

* Tumor de Células Germinativas Testicular *

- Orquite viral (caxumba)

- Hidrocele / Varicocele

- Hematoma testicular

- Linfoma testicular (adolescentes mais velhos)

- Epididimite

 **Regra de ouro: massa testicular dura, indolor e progressiva em adolescente = câncer testicular até prova em contrário. Anamnese ativa é fundamental.**

✓ Diagnóstico — Caso 14

Tumor de Células Germinativas Testicular

ACHADOS-CHAVE

- Tumor sólido mais comum em adolescentes masculinos
- Massa indolor = sinal de alarme principal
- AFP: marcador de saco vitelino (yolk sac tumor)
- Beta-hCG: coriocarcinoma / sincitiotrofoblastos
- LDH: carga tumoral e prognóstico
- NUNCA biópsia transescrotal: dissemina via inguinal

CONDUTA / PROTOCOLO

- Orquiectomia radical via inguinal: diagnóstico + tto
- Estadiamento pós-cirúrgico: TC tórax/abdome + marcadores
- Estágio I: vigilância ativa ou RT ganglionar
- Estágio II-III: BEP (Bleomicina + Etoposídeo + Cisplatina)
- Sobrevida global: > 95% (todos estágios)
- Criopreservação de sêmen ANTES do tratamento

ESTADIAMENTO / BIOLOGIA

- Seminoma (AFP normal) vs não-seminoma (AFP elevada)
- IGCCCG: bom / intermediário / mau prognóstico
- Recidiva: Velp ou TCTH autólogo
- Seguimento: marcadores mensais + TC 3/3 meses 1º ano

⚠ ALERTA: Preservação de fertilidade deve ser discutida ANTES do tratamento. Criopreservação de sêmen em adolescentes com capacidade reprodutiva.

Sinais de Alerta — Câncer na Criança e no Adolescente

Palidez inexplicada

Febre prolongada sem
causa identificada

Manchas roxas /
sangramento sem
trauma

Dor óssea noturna
intensa e unilateral

Caroço no corpo ou
barriga crescente

Vômitos + cefaleia +
alteração visual

Mancha branca no
olho (leucocoria)

Perda de peso
inexplicada

Massa abdominal
palpável

O diagnóstico precoce salva vidas. Mantenha um alto índice de suspeição.

Referências Bibliográficas

Oncologia Pediátrica — Casos Clínicos Interativos

1. Children's Oncology Group (COG). COG Clinical Trials & Protocols. www.childrensoncologygroup.org, 2024.
2. SIOP — International Society of Paediatric Oncology. Treatment Protocols. www.siope.eu, 2024.
3. INCA — Instituto Nacional de Câncer. Câncer na Criança e no Adolescente no Brasil. Rio de Janeiro, 2023.
4. SoboPe — Sociedade Brasileira de Oncologia Pediátrica. Sinais de Alerta e Protocolos. www.soboPe.org.br, 2024.
5. GBTLI — Grupo Brasileiro de Tratamento da Leucemia na Infância. Protocolo GBTLI LLA-2009.
6. SIOPEL. Hepatoblastoma PRETEXT Staging System. Ann Oncol. 2023.
7. Kliegman RM et al. Nelson Textbook of Pediatrics. 22^a ed. Elsevier, 2024.
8. Pizzo PA, Poplack DG. Principles and Practice of Pediatric Oncology. 8^a ed. Lippincott, 2023.
9. WHO Classification of Tumours. Soft Tissue and Bone Tumours / CNS Tumours. 5^a ed. IARC, 2022.
10. Cohn SL et al. International Neuroblastoma Risk Group (INRG) Classification. J Clin Oncol. 2009.