

TUMORA WILMS – PATOLOGIE RARĂ. IMPORTANȚA DIAGNOSTICULUI RAPID

Wilms tumor – a rare pathology. The importance of rapid diagnosis

Dr. Carmen-Adriana Dogaru

Cabinet Medical Familial Dr. Dogaru Carmen-Adriana, Craiova

REZUMAT

Cancerul la copil sunt boli rare, dar care trebuie identificate de medic cât mai rapid, odată apărute, pentru a crește rata supraviețuirii și pentru a-i asigura copilului, în viitor, o viață de calitate. În acest puzzle, un rol definitoriu îl are medicul de familie, care pe lângă faptul că supraveghează copilul de la naștere, cunoaște foarte bine evoluția acestuia și, este primul care poate sesiza precoce orice schimbare în dezvoltarea staturoponderală, neuropsihică și poate identifica rapid acuze noi sau modificări la examenul obiectiv. Este suficient pentru viitorul copilului acest diagnostic precoce și educația pe care o poate face la nivel de familie a micului pacient, în vederea cooperării cu echipa medicală în scopul vindecării bolii.

Cuvinte cheie: cancerul la copil, tumora Wilms, nefroblastom, boală rară, rinichi

ABSTRACT

Cancers in children are a rare disease, which, once developed, must be identified as soon as possible by the physician, in order to increase the life expectancy and to insure a better future for the child. In this puzzle, the family physician holds a defining role, and, besides supervising the child from birth, has knowledge of its evolution, and is the first to notice precociously any failure to thrive and change in the neuropsychic development, and identify new affections or modifications during routine examination. This precocious diagnosis is sufficient for the child's future, along with the education provided for its family concerning the full cooperation given to the medical team with the end of curing the disease.

Key words: cancer in children, Wilms' Tumour, nephroblastoma, rare disease, kidney

PREAMBUL

Cancerul la sugar reprezintă o problemă de sănătate atât prin faptul că determină o mortalitate crescută, fiind o boală cu prognostic rezervat, dar și pentru că profesioniștii în domeniul sănătății au tendința de a ignora sau întârzia diagnosticul, fiind ultima variantă de diagnostic la care se gândesc. Diagnosticul tardiv este datorat simptomatologiei șterse și stării generale nemodificate mult timp. Mulți medici au tendința de a pleca de la ideea că, datorită vârstei, nu se pot întâlni cu asemenea patologie. Gândire total eronată, care poate duce la scăderea șanselor de supraviețuire la vârste mici. Cancerul, deși sunt boli mai rare la copil decât la adult, constituie totuși una dintre cele mai importante

cauze de deces ale acestora. Diagnosticul precoce este premisa esențială a vindecării.

Nefroblastomul sau carcinosarcomul renal al copilului (tumora Wilms) este o boală rară, dar este, totuși, după datele furnizate de literatura de specialitate, cea mai frecvent întâlnită tumoră solidă din perioada copilăriei, reprezentând circa 5% dintre toate cancerul copilului, cu o rată crescută de curabilitate (90%) prin tratament combinat chirurgical și oncologic. Incidența maximă se situează în jurul vârstei de 3-3,5 ani, fiind descris cu o frecvență relativ egală la cele două sexe. Intervalul de vârstă cel mai frecvent afectat este între 1 și 4 ani (65% din totalul cazurilor). Afectează aproximativ opt dintr-un milion de copii sub 14 ani.

Adresa de corespondență:

Dr. Carmen-Adriana Dogaru, Cab. Med. Fam. Dr. Carmen-Adriana Dogaru, Calea București Nr. 127B, Bl. N1b, Ap. 2, Craiova
e-mail: dana1_21@yahoo.com

Este mai des întâlnită la copii sub șapte ani. Se tratează cel mai bine când este descoperită în stadiu incipient, înainte de a metastaza. Trebuie să ne formăm gândirea pentru a identifica precoce tumorile și, implicit, a da o șansă de supraviețuire copiilor.

Ca etiopatogenie, o parte din cercetători susțin și demonstrează cu dovezi că acest tip de cancer este transmis congenital, autosomal dominant, cu o penetrație variabilă a modalității de transmisie, cu multă regularitate în unele cazuri, ceea ce a determinat de altfel descrierea formelor familiale de nefroblastom Wilms. Alți autori au demonstrat caracterul câștigat al etiopatogeniei tumorilor Wilms, în urma unor mutații celulare postzigotice, fiind precizate totodată genele și locusurile responsabile de geneza neoplasmului.

Nefroblastomul este localizat la unul dintre poli rinichiului, distrugând prin creștere structura normală. Metastazele ganglionare sunt prezente în 30% dintre cazuri. Metastazele pe cale vasculară, care apar cel mai frecvent, sunt metastazele pulmonare. La început simptomatologia nefroblastomului este săracă, cuprinzând dureri abdominale, tulburări digestive discrete, subfebră, hematurie. Rareori debutul poate fi prin abdomen acut chirurgical, datorat ruperii tumorii în urma unui traumatism.

Tratamentul constă în cura chirurgicală, cu excizia totală a rinichiului afectat. Tratamentul citostatic se impune în toate stadiile bolii. Acesta se administrează în continuarea exerezei chirurgicale sau, în stadii avansate, se folosește și înainte de abordul chirurgical. Tratamentul radiologic se aplică în stadiile avansate. Intensitatea și durata tratamentului variază în funcție de stadiul bolii. Rata de curabilitate este de 90-95%, dacă este diagnosticat în stadiile precoce, în condițiile unui tratament multidisciplinar modern. Supraviețuirea fără semne de boală peste 1 an este evocatoare pentru vindecare deoarece recidivele și metastazele apar în acest interval de timp, excepțional după această perioadă. Diagnosticul precoce și tratamentul adecvat, ce conduce la vindecare, presupun munca în echipă a: medicului de familie, chirurgului pediatric, anatomopatologului, oncopediatruului și radioterapeutului. De asemenea, contează foarte mult pentru prognosticul bolii comunicarea cu familia, pentru a obține tot sprijinul în vederea vindecării copilului.

În continuare, vă prezint un caz din experiența proprie, pe care îl consider o reușită și pe care doresc să-l împărtășesc pentru a sensibiliza practicienii asupra unei asemenea posibilități. Încă o dată țin să subliniez că precocitatea diagnosticului reprezintă cheia supraviețuirii. Este vorba de un caz atipic, prin prisma vârstei de apariție (3 luni), motiv care m-a determinat să fac prezentarea, dorind să atrag atenția medicilor de familie asupra acestui diagnostic.

Pe lista mea este înscris, și în prezent, adultul, de sex masculin, B.R., născut în august 1991, în prezent având vârsta de 20 de ani. În urmă cu două decenii, în noiembrie 1991, s-a prezentat mama în cabinet, împreună cu sugarul, de atunci, pentru epicriza de etapă de 3 luni (urmărirea normală a evoluției sugarului).

Antecedente heredocolaterale: fără antecedente semnificative pentru neoplazii.

Antecedente personale: în momentul nașterii, pe cale naturală, la termen, a prezentat:

- G = 3.400 g
- L = 52 cm
- apgar = 9

La fiecare epicriză anterioară acestei consultații (ieșire din maternitate, o lună, 2 luni) toți parametrii și examenul obiectiv au fost normali, mama nesemnalandu-mi nici o problemă.

La epicriza de 3 luni am obținut următoarele date (deși până la acea vizită curba ponderală era în limite normale):

- G = 5.800 g (ușor deficit)
- L = 60 cm
- PC = 40 cm
- PT = 42 cm
- FA = 2/2 cm
- temperatura intrarectală = 37,5° Celsius
- puls = 82/min
- frecvența respiratorie = 22/min
- stare de agitație, pe care mama a explicat-o ca fiind de la colicile abdominale și care apăruse în ultima lună
- examenul abdomenului = în flancul și hipochondrul drept, la palpare s-a pus în evidență o masă tumorală, nedureroasă, mobilă și mobilizabilă, formă ușor neregulată, situată profund, cu consistență intermediară, păstrând contactul la palpare cu regiunea lombară
- restul examenului obiectiv fără modificări
- fără mase ganglionare cervicale, axilare sau inghinale.

Am trimis sugarul la internare, în Clinica de Chirurgie Pediatrică din Craiova, cu suspiciunea de tumoră renală dreaptă. Diagnosticul de certitudine și gestul terapeutic i-a aparținut chirurgului.

Investigații paraclinice efectuate în spital:

- hemoleucograma completă = normală
- uree = normală
- creatinină = normală
- examen sumar de urină = normal
- urografia intravenoasă cu substanță de contrast a pus în evidență rinichiul stâng normal, funcțional, iar rinichiul drept înlocuit de o masă tumorală de aproximativ 5 cm, tumoră care deforma și distorsiona sistemul pielocaliceal.

- radiografia toraco-pleuro-pulmonară fără modificări.

Menționez că la acel moment nu exista posibilitatea investigațiilor de tip imagistic: ecografie abdominală, computer tomograf etc.

În urma investigațiilor, s-a indicat laparotomia exploratorie (05.12.1991 – la 3,5 luni), în urma căreia s-a extirpat rinichiul drept de aproximativ 10 cm însoțit, în interior, de o masă tumorală cu capsula intactă.

Diagnosticul macroscopic al tumorii: nefroblastom stadiul II.

Sugarul nu a prezentat complicații postoperatorii.

După rezultatul anatomopatologic definitiv care a confirmat diagnosticul de tumoră Wilms stadiul II, s-a procedat de către oncopediatrie la chimioterapie, 24 de săptămâni, și cobaltoterapie. Efectele secundare ale terapiei citostatice și radiologice au fost minimizezate prin tratament adjuvant.

Am procedat la supraveghere strictă (mama a fost receptivă și s-a prezentat respectând intervalele convenite și la dispensar, și la specialitatea de oncopediatrie). Am urmărit copilul cu nefroblastom după întreruperea tratamentului: lunar în primul an, la 3 luni în al doilea an, la 6 luni în al treilea an, apoi anual. De fiecare dată bilanțul a fost pozitiv și încurajator. Nu a mai apărut nici o recidivă.

De-a lungul perioadei de creștere, pacientul a prezentat:

- intercorențe, dar nu mai frecvente și nici mai rebele la tratament decât la alți copii;
- dermatită atopică, frecventă (a cărei cauză nu am reușit să o determinăm, dar care cedează rapid la tratamentul clasic cu antihistaminice);
- furunculoză (în primul an după operație);
- conjunctivite purulente AO repetate;
- ascaridioză;
- rahitism florid;
- distrofie dentară;
- hipotrofie staturoponderală.

Toate aceste stări de scădere a imunității și de carențe au fost corectate în timpul creșterii.

În 2002 a prezentat un episod de enurezis nocturn care s-a remis spontan, dar care a declanșat o nouă investigație completă, bilanțul acesteia fiind fără nici o modificare patologică.

În prezent, adultul cu rinichi unic chirurgical, hipertrofiat compensator prin lipsa celuilalt, nu prezintă acuze subiective; clinic obiectiv este normal, cu excepția cicatricii postoperatorii care s-a micșorat foarte mult și a unei ușoare palori teroase (ce pare mai mult constituțională, mama având o colorație asemănătoare a tegumentelor), paraclinic fiind în limite normale. Greutatea este de 62 kg, iar înălțimea 172 cm (ușoară dezvoltare actuală sub limite).

Singura problemă, de-a lungul timpului, pe care am avut-o cu pacientul meu a fost contraindicația de vaccinare inițială pe care a avut-o, datorită imunității precare prin lipsa unui rinichi. L-am recuperat înainte de a se duce în colectivitate și, apoi, la școală a intrat în calendarul normal de imunizări.

Psihologic este încrezător în el, are rezultate bune la școală, iar în prezent urmează cursurile unei facultăți și s-a și angajat.

În concluzie:

1. curabilitatea impune diagnostic precoce, ceea ce presupune cunoașterea simptomatologiei de debut de către medicul de familie;

2. de asemenea, foarte important este managementul bolii de-a lungul timpului: să se aplice un tratament corect și să se urmărească bolnavul permanent pentru a surprinde și a proceda la cura eventualelor recidive;

3. foarte important este ca medicul de familie să efectueze examenele de bilanț conform graficului, la timp și amănunțit, pentru a surprinde din timp orice modificare patologică.

Așadar, rolul medicului de familie este fundamental în cazurile de nefroblastom la copii, această tumoră putând fi tratată și vindecată, conservând calitatea excelentă a vieții supraviețuitorilor.

BIBLIOGRAFIE

1. Guaragna M.S., Fernanda C., Godoy J., et al. – The Novel WT1 Gene Mutation p. H377N Associated to Denys-Drash Syndrome. *Journal of Pediatric Hematology/Oncology* 2010; 32 (6):486-488
2. Messahel B., Williams R., Ridolfi A., et al. – Allele loss at 16q defines poorer prognosis Wilms tumour irrespective of treatment approach in the UKW1-3 clinical trials: a Children's Cancer and Leukaemia Group (CCLG) Study. *European Journal of Cancer* 2009; 45 (5):819-826
3. Rivera M., Kim W., Wells J., et al. – An X chromosome gene, WTX, is commonly inactivated in Wilms tumor. *Science* 2007; 315 (5812):642-5
4. Grundy P.E., Breslow N.E., Li S., et al. – Loss of heterozygosity for chromosomes 1p and 16q is an adverse prognostic factor in favorable-histology Wilms tumor: a report from the National Wilms Tumor Study Group. *Journal of Clinical Oncology* 2005; 23 (29):7312-7321
5. Pritchard-Jones K. – Controversies and advances in the management of Wilms' tumour. *Archives of Disease in Childhood – BMJ Journals* 2002; 87:241-244
6. Kreidberg J. – Kidneys and sex, the Wilms' tumor connection. *Pediatric Research*. 2002; 51:128
7. Call K., Glaser T., Ito C., et al. – Isolation and characterization of a zinc finger polypeptide gene at the human chromosome 11 Wilms' tumor locus. *Cell* 1990; 60 (3):509-20
8. D'Angio G.J., Breslow N., Beckwith J.B., et al. – Treatment of Wilms' tumor. Results of the third National Wilms' Tumor Study. *European Journal of Cancer* 1989; 64:349