

Rabdomiossarcoma Embrionário de Cavidade Oral: um desafio diagnóstico e terapêutico de evolução rápida

Thamirys Lima do Amaral Silva; Oncologia Sensumed/Oncoclínicas;
drathamirysamaral@gmail.com;

Lia Mizobe Ono; FCECON / Oncologia Sensumed/Oncoclínicas;
William Hiromi Fuzita; Oncologia Sensumed/Oncoclínicas;
Alfredo Coimbra Reichl; Oncologia Sensumed/Oncoclínicas;
Fernanda de Oliveira Braga; Oncologia Sensumed/Oncoclínicas;

1. Introdução

O rabdomiossarcoma (RMS) corresponde a um sarcoma de partes moles derivado de células mesenquimais indiferenciadas, que possuem potencial para se diferenciar em tecido muscular esquelético em variados estágios de maturação. Apesar de ser o sarcoma mais frequente em crianças, constitui menos de 1% dos cânceres adultos¹.

Diante da sintomatologia inespecífica e da raridade deste tipo histológico, trata-se de um desafio diagnóstico, não raramente sendo confundido com outras doenças em anatomopatológicos. Mais um obstáculo se dá no tratamento, uma vez que a localização anatômica do RMS pode influenciar a estratificação de risco e as abordagens de tratamento².

A maior parte dos casos de rabdomiossarcoma (RMS) ocorre de forma esporádica. Entretanto, calcula-se que entre 5% e 10% possam estar relacionados a variantes patogênicas ou provavelmente patogênicas em genes de predisposição ao câncer, associados a síndromes hereditárias. Entre essas condições, destacam-se a neurofibromatose, a síndrome de Li-Fraumeni, a síndrome de Beckwith-Wiedemann, a síndrome DICER1 e a síndrome de Costello³.

O objetivo desse artigo é relatar um caso raro de rabdomiossarcoma embrionário em mulher adulta, aumentando a literatura disponível sobre o assunto e contribuindo para sensibilizar clínicos e patologistas sobre a possibilidade diagnóstica desse tumor tão agressivo em faixas etárias atípicas.

2. Relato de Caso

O caso trata-se da paciente M.R.S., de 37 anos, portadora de mielomeningocele e hidrocefalia, que em maio de 2025 notou surgimento de lesão polipoide ulcerada em região de palato duro, de crescimento rápido e progressivo, procurou atendimento com cirurgia bucomaxilofacial, sendo submetida a excisão da lesão e tendo material encaminhado para biópsia. Irmã relata que uma semana após a retirada, notou surgimento de nova tumoração em mesma topografia e com mesmas características.

O exame histopatológico inicial sugeriu tratar-se de linfoma difuso de grandes células B. Contudo, após a realização do estudo imuno-histoquímico, foi estabelecido, em junho de 2025, o diagnóstico definitivo de rabdomiossarcoma embrionário. Nessa

análise observou-se positividade focal para CD56, positividade para desmina, positividade focal para miogenina e índice proliferativo Ki-67 de 30%.

Naquela ocasião, a paciente foi encaminhada para tratamento radioterápico e solicitado Tomografia por Emissão de Pósitrons (PET-CT) para estadiamento. Entretanto, ainda em junho de 2025, antes mesmo da realização do exame, a paciente necessitou de internação hospitalar devido a quadro de febre persistente e taquicardia associado à drenagem de secreção purulenta com odor fétido proveniente da massa tumoral. Recebeu antibioticoterapia durante a internação, sendo inviável o início imediato da quimioterapia até a resolução do processo infeccioso. Um aspecto relevante foi a rápida progressão tumoral nesse período, com expansão significativa da lesão e invasão de ossos maxilares, seios nasais e paranasais, o que ocasionou deterioração progressiva da qualidade de vida da paciente.

Cabe destacar, ainda, a condição prévia de fragilidade de M.R.S., relacionada à sua doença de base. Assim, desde o início, todas as decisões terapêuticas foram cuidadosamente ponderadas, buscando sempre evitar a ocorrência de condutas que resultassem em distanásia.

Em exame de PET-TC realizado durante a permanência hospitalar foram evidenciadas uma lesão expansiva de mucosa oral que assumia aspecto polipoide do maxilar superior à direita com componente osteolítico no processo alveolar, estendendo-se ao interior do seio maxilar e medindo aproximadamente 3,6 x 2,4 cm, uma lesão nodular expansiva no espaço carotídeo esquerdo anteriorizando o espaço tireoidiano que media 2,5 x 2,1 cm, múltiplas formações nodulares ao longo de ambos os pulmões de tamanhos e distribuição variadas, a maior à direita medindo 1,2 cm na cissura oblíqua e a maior esquerda no segmento anterior do lobo superior que media 2,3 cm, além de espessamento e irregularidade pleural ao nível do lobo inferior esquerdo. Visto ainda hipermetabolismo glicolítico difuso na medula óssea, notadamente no esterno, coluna vertebral, pelve óssea e terço proximal do fêmur direito, sem alterações anatômicas, além de lesão osteolítica do trocânter femoral maior esquerdo também com hipermetabolismo glicolítico.

Considerando a progressão avançada da neoplasia e a deterioração clínica abrupta e agressiva da paciente, foram discutidas limitações terapêuticas com a família, sendo optado pela realização apenas de medidas de conforto. Pelo risco iminente de obstrução maligna de via aérea chegou a ser confeccionada traqueostomia na internação, com realização ainda de 5 sessões de radioterapia paliativa sem resposta satisfatória, posteriormente, prosseguiu-se para sedação paliativa e paciente veio à óbito 42 dias após o diagnóstico.

Este estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Fundação Centro de Controle de Oncologia do Amazonas (FCECON), sob parecer nº 7.820.807, emitido em 05/09/2025, conforme Resolução CNS no 466/2012 e Carta Circular no 166/2018-CONEP.

3. Discussão

Com base em critérios clínico-patológicos e em alterações genéticas específicas, os rhabdomyosarcomas são classificados em quatro subtipos principais: embrionário,

alveolar, fusiforme/esclerosante e pleomórfico, sendo o subtipo embrionário mais comum, representando 60-70% dos casos².

A compreensão atual do RMS embrionário em adultos é limitada e fundamenta-se, em grande parte, em relatos isolados de caso. Reforçando o fato de que a doença é frequentemente subdiagnosticada ou confundida com outras neoplasias sólidas, benignas ou malignas⁴, o que, por vezes, retarda tratamento e piora prognóstico dos pacientes.

Embora a literatura descreva o RMS embrionário, de modo geral, como associado a um prognóstico mais favorável em comparação a outros subtipos, o desfecho desta paciente foi, infelizmente, devastador. Os mecanismos genéticos implicados na gênese desse tumor ainda não estão completamente elucidados. Contudo, diversos estudos relatam associações frequentes com aneuploidias e alterações envolvendo os genes RAS e TP53⁵.

Nessa ocasião não houve oportunidade para realização de testes genéticos, no entanto, o que chama atenção é a condição prévia da paciente de mielomeningocele, uma forma de disrafismo espinhal, resultante de falha no fechamento do tubo neural que afeta um em cada 1.000 recém-nascidos anualmente em todo o mundo, fatores genéticos e ambientais contribuem para o risco da doença, mas o mecanismo não é claro⁶. Não encontramos relação direta de mutações envolvendo RAS e TP53 com a doença descritas em literatura.

Vale ressaltar que, cerca de 50% dos casos de RMS embrionários se originam na região da cabeça e pescoço, enquanto a outra metade ocorre no sistema geniturinário⁷. A apresentação clínica é inespecífica, podendo variar conforme a localização do tumor, a drenagem nasal e oral mucopurulenta é uma apresentação descrita em tumores de cabeça e pescoço³, no entanto, a maior parte dos sintomas são em virtude do efeito de massa causado pelo crescimento tumoral.

De modo geral, o tratamento para RMS não metastático inclui cirurgia de máxima segurança seguida de quimioterapia e radioterapia multiagentes e, então, quimioterapia adicional, com poucos dados ainda relatados em literatura em relação a sobrevida média desses pacientes⁸.

4. Conclusão

O rabdomiossarcoma embrionário é uma neoplasia maligna rara em adultos, caracterizada por heterogeneidade clínica e biológica, geralmente com manifestações inespecíficas¹. No caso descrito, o diagnóstico ocorreu em estágio avançado da doença e, associado à condição clínica prévia da paciente, resultou em desfecho desfavorável. Esse processo reforça a importância de maior conscientização médica e odontológica sobre tumores raros, como o RMS, sobretudo diante da avaliação de lesões orais, para que condições malignas e agressivas sejam consideradas precocemente.

Biópsias clínicas podem gerar amostras insuficientes ou resultados falso-negativos; portanto, é essencial o envio de material adequado para exame anatomopatológico⁷.

O tratamento atual baseia-se em abordagens individualizadas, principalmente cirurgia e quimioterapia. Entretanto, devido à raridade da doença, a experiência clínica é

limitada e não há diretrizes consolidadas⁸, o que reforça a necessidade de novas pesquisas para definir estratégias ideais. Espera-se que este relato contribua para aprimorar o diagnóstico e o manejo do rhabdomyosarcoma embrionário em adultos.

Palavras-chave: Rhabdomyosarcoma Embrionário; Sarcomas; Mielomeningocele; Lesões Orais.

Divulgação

O(s) autor(es) e revisor(es) não relataram qualquer conflito de interesse durante a sua avaliação. Logo, o Congresso Pan-Amazônico de Oncologia detém os direitos autorais, têm a aprovação e a permissão dos autores para divulgação desse resumo, por meio eletrônico.

5. Referências

1. Hafiz Yusuf F, Shaikh I, Hussain M, Arif A, Rahim D, Hafeez Siddiqui A, et al. Laryngeal Embryonal Rhabdomyosarcoma: A rare adult neoplasm. *Ear, Nose & Throat Journal*. 2022 Apr 1;104(1):25–9.
2. Victoria Judith Morel, Jochen Rössler, Bernasconi M. Targeted immunotherapy and nanomedicine for rhabdomyosarcoma: The way of the future. *Medicinal Research Reviews*. 2024 Jun 17;
3. Li H, Sisoudiya SD, Martin-Giacalone BA, Khayat MM, Dugan-Perez S, Marquez-Do DA, et al. Germline Cancer Predisposition Variants in Pediatric Rhabdomyosarcoma: A Report From the Children's Oncology Group. *Journal of the National Cancer Institute* [Internet]. 2021 Jul 1;113(7):875–83. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33372952/>
4. Li S, Zhou D, Zu Q, Jia Y. Case Report: A case of uterine embryonal rhabdomyosarcoma in adult female-navigating the complexities of the diagnostic journey. *Frontiers in oncology* [Internet]. 2025 Sep;15:1535933. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/40703554/>
5. Kaseb H, Kuhn J, Gasalberti DP, Babiker HM. Rhabdomyosarcoma. *StatPearls* [Internet]. 2024 Dec; Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29939543/>
6. Au KS, Hebert L, Hillman P, Baker C, Brown MR, Kim DK., et al. Human myelomeningocele risk and ultra-rare deleterious variants in genes associated with cilium, WNT-signaling, ECM, cytoskeleton and cell migration. *Scientific Reports*. 2021 Feb 11;11(1).
7. Wakefield C, Hornick JL. Update on immunohistochemistry in bone and soft tissue tumors: Cost-effectively replacing molecular testing with immunohistochemistry. *Human Pathology* [Internet]. 2023 Dec 20 [cited 2024 Jan 8]; Available from: <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S0046817723002496?via%3Dihub>
8. Frankart AJ, Breneman JC, Pater LE. Radiation Therapy in the Treatment of Head and Neck Rhabdomyosarcoma. *Cancers*. 2021 Jul 16;13(14):3567.