

REFERÊNCIAS

1. Abou-Alfa GK, Jarnagin W, Lowery M, et al. Liver and bile duct cancer. In: Niederhuber JE, Armitage JO, Doroshow JH, et al., editors. *Abeloff's clinical oncology*. 5th ed. Philadelphia: Elsevier Saunders; 2014. p. 1373–96.
2. Szejnfeld D, Nunes TF, Fornazari VAV, et al. Transcatheter arterial embolization for unresectable symptomatic giant hepatic hemangiomas: single-center experience using a lipiodol-ethanol mixture. *Radiol Bras*. 2015;48:154–7.
3. Bormann RL, Rocha EL, Kierzenbaum ML, et al. The role of gadoteric acid as a paramagnetic contrast medium in the characterization and detection of focal liver lesions: a review. *Radiol Bras*. 2015;48:43–51.
4. Candido PCM, Pereira IMF, Matos BA, et al. Giant pedunculated hemangioma of the liver. *Radiol Bras*. 2016;49:57–8.
5. Giardino A, Miller FH, Kalb B, et al. Hepatic epithelioid hemangioendothelioma: a report from three university centers. *Radiol Bras*. 2016;49:288–94.
6. Gaddikeri S, McNeely MF, Wang CL, et al. Hepatocellular carcinoma in the noncirrhotic liver. *AJR Am J Roentgenol*. 2014;203:W34–47.
7. Hennedige T, Venkatesh SK. Imaging of hepatocellular carcinoma: diagnosis, staging and treatment monitoring. *Cancer Imaging*. 2013;12:530–47.
8. Chung YE, Park MS, Park YN, et al. Hepatocellular carcinoma variants: radiologic-pathologic correlation. *AJR Am J Roentgenol*. 2009;193:W7–13.
9. Ros PR, Erturk SM. Malignant tumors of the liver. In: Gore RM, Levine MS, editors. *Textbook of gastrointestinal radiology*. 4th ed. Philadelphia: Elsevier Saunders; 2015. p. 1561–607.
10. Kimura H, Inoue T, Konishi K, et al. Hepatocellular carcinoma presenting as extrahepatic mass on computed tomography. *J Gastroenterol*. 1997;32:260–3.
11. Horie Y, Katoh S, Yoshida H, et al. Pedunculated hepatocellular carcinoma. Report of three cases and review of literature. *Cancer*. 1983;51:746–51.
12. Roumanis PS, Bhargava P, Kimia-Aubin G, et al. Atypical magnetic resonance imaging findings in hepatocellular carcinoma. *Curr Probl Diagn Radiol*. 2015;44:237–45.
13. Longmaid HE 3rd, Seltzer SE, Costello P, et al. Hepatocellular carcinoma presenting as primary extrahepatic mass on CT. *AJR Am J Roentgenol*. 1986;146:1005–9.
14. Winston CB, Schwartz LH, Fong Y, et al. Hepatocellular carcinoma: MR imaging findings in cirrhotic livers and noncirrhotic livers. *Radiology*. 1999;210:75–9.

Glaucio Rodrigo Silva de Siqueira¹, Marcos Duarte Guimarães², Luiz Felipe Sias Franco¹, Rafaela Batista e Silva Coutinho¹, Edson Marchiori³

1. Hospital Heliópolis, São Paulo, SP, Brasil. 2. A.C. Camargo Cancer Center, São Paulo, SP, Brasil. 3. Universidade Federal do Rio de Janeiro (UFRJ), Rio de Janeiro, RJ, Brasil. Endereço para correspondência: Dr. Glaucio Rodrigo Silva de Siqueira. Rua Inácio Manuel Álvares, 1000, Bloco 2, ap. 24, Jardim Ester. São Paulo, SP, Brasil, 05372-111. E-mail: glauciosiqueira@yahoo.com.br.

<http://dx.doi.org/10.1590/0100-3984.2015.0118>

Displasia espôndilo-metafisária: uma doença incomum

Spondylometaphyseal dysplasia: an uncommon disease

Sr. Editor,

Paciente do sexo feminino, 2 anos de vida, nascida por parto normal, sem complicações, com 39 semanas de gestação, exames pré-natais normais. Encaminhada ao serviço de ortopedia e traumatologia apresentando deformidade no tórax e tornozelo, além de nanismo, sem alterações neuropsicomotoras.

Pais saudáveis, sem histórico de malformações, sendo a paciente filha única do casal. Relataram que a criança nasceu com alteração dentária, já com 9 dentes ao nascer, e com 4 meses de idade passou a apresentar alterações no tórax e tornozelos, de caráter progressivo. Referiram, também, que a criança não apresentava crescimento, tendo 75 cm de estatura desde a idade de 1 ano, e o mesmo peso, cerca de 9 kg, desde os 9 meses, apresentando, segundo a tabela de crescimento infantil do Centers for Disease Control, números inferiores ao percentil 5.

A inspeção demonstrou proeminência torácica com encurtamento, discreta coxa vara com báscula à direita, pés planos e deformidade nos punhos (Figuras 1A e 1B). As radiografias mostraram deformações metafisárias como rarefação óssea, insuflação com trabeculado interior e irregularidade da cortical, além de destro-escoliose dorsal e deformidades dos arcos costais (Figuras 1C e 1D). A idade óssea, utilizando como referência a tabela de Todd, foi compatível com 1 ano e 9 meses. A tomografia computadorizada (exame não mostrado) da coluna cervical demonstrou discreta hipoplasia do odontóide, e a do crânio apresentou redução da substância branca ao redor do corno posterior dos ventrículos laterais, algo não relatado na literatura.

A displasia espôndilo-metafisária foi descrita pela primeira vez por Kozlowski et al. em 1967 como uma nova displasia óssea, representando um raro⁽¹⁾ e heterogêneo grupo de condrodistrofias caracterizadas por irregularidades metafisárias dos ossos longos associadas a platispondilia generalizada na coluna vertebral de gravidade variável^(1,2). Ela produz um espectro fenotípico de distúrbios, sendo, genotipicamente, autossômica dominante⁽³⁾. A síndrome



Figura 1. A,B: Inspeção do exame físico demonstrando proeminência torácica (A) e pés planos (B). C,D: Radiografias mostrando platispondilia e deformidades nos arcos costais (C), deformações metafisárias como rarefação óssea, insuflação com trabeculado interior e irregularidade da cortical (D).

de Kozlowski é a displasia espôndilo-metafisária mais comum, conhecida como o tipo 1⁽¹⁾.

Os sintomas variam de acordo com a idade do paciente⁽¹⁾, sendo os principais: pequeno crescimento pós-natal; baixa estatura rizomélica na primeira infância evoluindo para tronco curto ao final da infância; hipoplasia torácica que causa problemas respiratórios no período neonatal e suscetibilidade a infecção das vias aéreas⁽⁴⁾; escoliose significativa com cifose dorsal; anormalidades das metáfises e da pelve⁽⁵⁾; hipoplasia do odontoide; valgismo dos joelhos e claudicação⁽⁶⁾, sendo este último, comumente, o primeiro sinal da doença⁽²⁾. Pode ocorrer redução ou ausência de ossificação das vértebras cervicais, levando a instabilidade cervical e deformidade em pescoço de cisne⁽⁷⁾.

Após revisão da literatura, verificamos que esta displasia apresenta, hoje, 10 subtipos. Contudo, não há consenso na literatura médica quanto à subclassificação, pois características mínimas são as diferenças entre elas. Existem relatos de apenas um caso para alguns subtipos e outros precisam de acompanhamento por anos para seu diagnóstico, o que é difícil – por exemplo, o relato mais longo do subtipo Sedaghatian é de 161 dias. Portanto, verifica-se que não há um padrão aceitável na subclassificação da doença.

REFERÊNCIAS

1. Nural MS, Diren HB, Sakarya O, et al. Kozlowski type spondylometaphyseal

dysplasia: a case report with literature review. *Diagn Interv Radiol.* 2006;12:70–3.

2. Jones KL. *Smith's Recognizable patterns of human malformation.* 6th ed. Philadelphia: Elsevier Saunders; 2006.

3. Nemecek SF, Cohn DH, Krakow D, et al. The importance of conventional radiography in the mutational analysis of skeletal dysplasias (the TRPV4 mutational family). *Pediatr Radiol.* 2012;42:15–23.

4. Suzuki S, Kim OH, Makita Y, et al. Axial spondylometaphyseal dysplasia: additional reports. *Am J Med Genet A.* 2011;155A:2521–8.

5. Krakow D, Vriens J, Camacho N, et al. Mutations in the gene encoding the calcium-permeable ion channel TRPV4 produce spondylometaphyseal dysplasia, Kozlowski type and metatropic dysplasia. *Am J Hum Genet.* 2009;84:307–15.

6. Ferrari D, Sudanese A. Spondylometaphyseal dysplasia: description of a case. *Chir Organi Mov.* 1994;79:325–9.

7. Simon M, Campos-Xavier AB, Mittaz-Crettol L, et al. Severe neurologic manifestations from cervical spine instability in spondylo-megaepiphyseal-metaphyseal dysplasia. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2012;160C: 230–7.

Márcio Luís Duarte¹, Élcio Roberto Duarte², Daniela Brasil Solorzano², Edgar Brasil Solorzano², Jael Brasil de Alcântara Ferreira²

1. WebImagem, São Paulo, SP, Brasil. 2. Brasil Imagem Medicina Diagnóstica, Santos, SP, Brasil. Endereço para correspondência: Dr. Márcio Luís Duarte. Avenida Ana Costa, 259, Gonzaga. Santos, SP, Brasil, 11060-001. E-mail: marcioluisduarte@gmail.com.

<http://dx.doi.org/10.1590/0100-3984.2015.0159>

Malignidades primárias múltiplas: carcinoma urotelial vesical e adenocarcinoma colônico sincrônicos

Multiple primary malignancies: synchronous urothelial carcinoma of the bladder and adenocarcinoma of the colon

Sr. Editor,

Homem, 75 anos, branco, apresentando dor no hipocôndrio esquerdo há três meses. Relatou episódio de hematúria macroscópica há seis meses. Ex-tabagista há 20 anos, fumou por 30 anos (30 cigarros/dia). Antecedente de cirurgia de úlcera gástrica há 20 anos. Negou outras comorbidades. Tomografia computadorizada do abdome mostrou lesão expansiva sólida e irregular, concêntrica e estenosante no terço médio do cólon descendente, com captação heterogênea pelo meio de contraste iodado intravenoso e densificação dos planos adiposos adjacentes, sugerindo extensão extrapolando os limites da serosa, além de lesão vegetante na parede posterolateral direita da bexiga, de bordas irregulares e apresentando realce pelo meio de contraste (Figuras 1A, 1B e 1C).

Após colonoscopia e biópsia da lesão intestinal, com diagnóstico histológico de adenocarcinoma colônico moderadamente diferenciado, realizou-se colectomia segmentar e confecção de colostomia. Estudo anatomopatológico revelou massa tumoral anelar, dura e ulcerovegetante infiltrando a parede intestinal e gordura circunjacente, confirmando o resultado da biópsia na microscopia. Posteriormente, ultrassonografia do aparelho urinário confirmou nodulação vesical (Figura 1D), sem fluxo perceptível ao estudo com Doppler colorido. Realizou-se ressecção transuretral completa da nodulação, com diagnóstico histopatológico de carcinoma urotelial papilífero superficial de baixo grau (grau I – OMS). Urotomografia subsequente para estadiamento não demonstrou outras lesões suspeitas. Diagnóstico final: malignidades primárias múltiplas, sincrônicas, provavelmente secundárias ao tabagismo.

O câncer colônico é quarta malignidade mais comum nos homens, ocorrendo em 90% dos casos após a quinta década de

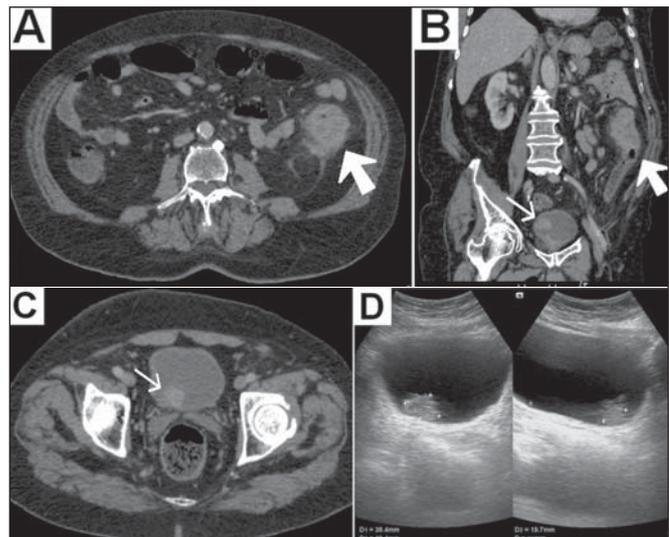


Figura 1. A,B: Tomografia computadorizada do abdome, fase portal após administração de meio de contraste intravenoso, corte axial e reconstrução coronal oblíqua, respectivamente, exibindo lesão expansiva sólida e irregular, concêntrica e estenosante no colón descendente, apresentando realce heterogêneo, associada a densificação dos planos adiposos adjacentes (A,B – seta grande). Note-se, também, lesão vegetante vesical realçante e de contornos irregulares (B – seta pequena). C: Corte tomográfico axial, fase porta após administração de agente iodado intravenoso, demonstrando lesão vegetante realçante e de contornos irregulares, localizada na parede posterolateral direita da bexiga (seta). D: Ultrassonografia vesical via abdominal confirmando a lesão mural.

vida, prevalecendo os adenocarcinomas⁽¹⁾. Em 5–10% das vezes estão associados a síndromes hereditárias, notadamente em adultos jovens (por exemplo: poliposes adenomatosas familiares, câncer colorretal hereditário não polipoide, etc.)⁽¹⁾. Relacionam-se a obesidade, sedentarismo, dieta escassa em fibras e doenças inflamatórias intestinais^(1–4). Tabagismo e alcoolismo também podem contribuir^(2–4).