

PE-183 - SÍNDROME DE KLIPPEL TRENAUNAY WEBER: RELATO DE CASO

Cláudia Fernandes Lorea¹, Simone Pont Zambonato Macluf¹, Aniele Reis Vahl¹, Letícia Rodrigues Coppolla¹, Ana Lucia Melo Zeni¹, Juliana Araujo Rezende¹, Leonardo Vieira Ribeiro Silveira¹, Jader Ruan Fernandes Franco¹, Jeziel Vieira Fernandes¹, Jessica Neuenfeld Paniz¹

1 - Hospital Escola da UFPEL, HE-UFPEL.

A Síndrome de Klippel-Trenaunay (KTS) é uma doença congênita rara caracterizada por malformação venosa e capilar com fluxo sanguíneo lento e crescimento excessivo de membros com ou sem malformação linfática. A etiologia ainda não é bem esclarecida, mas na maioria dos casos de KTS analisados genomicamente foram identificadas mutações ativadoras de mosaico no gene PIK3CA. Incidência e prevalência não são conhecidas e pode não haver predileção por sexo. O diagnóstico é clínico e pode ser identificado logo ao nascimento. Pode acometer mais de um membro, geralmente ipsilateral e raramente bilateral. De gravidade variável, pode apresentar complicações como dor, ulceração e sangramento da pele afetada, sangramento gastrointestinal ou geniturinário, tromboflebite superficial, celulite, linfedema, distúrbios de coagulação e tromboembolismo. Apresentamos um caso de um lactente nascido com 34 semanas e 6 dias de parto cesáreo por trabalho de parto prematuro, apresentação pélvica e polidrâmnio. No pré natal, a ecografia morfológica identificou hipertrofia de tecidos moles e linfangioma de membros inferiores sendo sugerida KTS. Ao nascimento, identificada a presença de manchas em vinho do porto, linfedema e veias varicosas bilateralmente. Necessitou de internação em Unidade intensiva devido a prematuridade e disfunção respiratória. Estudos radiológicos identificaram comprometimento de estruturas em membros inferiores, pelve e abdome inferior de característica expansiva por malformações venosas e linfedema. Paciente apresentava dor local, sangramento em pequena quantidade em pele afetada e trato gastrointestinal. Recebeu alta com 36 dias de vida para acompanhamento ambulatorial, mas aos 2 meses foi a óbito por choque séptico refratário decorrente de celulite em membro inferior. KTS pode se manifestar de formas variadas e por vezes grave. O diagnóstico precoce e manejo adequado para prevenir e tratar complicações é essencial nessa condição em que não há tratamento curativo.

PE-184 - ACHADOS CLÍNICOS, NEUROLÓGICOS E LABORATORIAIS DE UMA PACIENTE COM ATAXIA-TELANGIECTASIA

Fernanda Silva dos Santos¹, Victória Porcher Simioni¹, Valberto Sanha¹, Giulia Righetti Tuppini Vargas¹, Raquel dos Santos Ramos¹, Tatiane Andressa Gasparetto¹, Marieli Barp Ziliotto¹, Mirian Elisa Dallagnol¹, Merialine Gresele¹, Rafael Fabiano Machado Rosa^{1,2}

1 - Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre, UFCSPA; 2 - Santa Casa de Misericórdia de Porto Alegre, ISCMPA.

Introdução: A ataxia-telangiectasia é uma doença autossômica recessiva causada por mutações no gene ATM, localizado no cromossomo 11. Nossa objetivo foi relatar os achados clínicos, neurológicos e laboratoriais de uma paciente com ataxia-telangiectasia. **Descrição do caso:** Paciente feminina de 8 anos encaminhada por alteração de marcha e de mobilidade ocular. Filha mais nova de um casal jovem e não consanguíneo. Gestação e pré-natal sem intercorrências. A criança nasceu de parto cesáreo, a termo, pesando 2.850 g e com escore de Apgar de 5 no primeiro minuto e de 8 no quinto. Os seus marcos do desenvolvimento neuropsicomotor foram normais até 1 ano de vida, quando começou a apresentar infecções e disfunção respiratória, além de varias hospitalizações. Com 1 ano e meio de vida, teve episódio grave de infecção por varicela. Ela passou a ter dificuldade para deambular, com piora progressiva, começou a apresentar telangiectasias na conjuntiva, além de ataxia cerebelar, apraxia do olhar, e movimentos sacádicos e lentos. A avaliação laboratorial evidenciou níveis séricos elevados de alfa-fetoproteína e o estudo com indução de quebras cromossômicas com bleomicina foi compatível com o diagnóstico de ataxia-telangiectasia (revelou aumento do número de quebras). **Discussão:** A ataxia-telangiectasia caracteriza-se clinicamente por sinais neurológicos, como ataxia cerebelar progressiva, além de telangiectasias, aumento da suscetibilidade a infecções e risco aumentado de neoplasias. Outros achados incluem apraxia do olhar e movimentos sacádicos, tal como observados em nossa paciente. **Conclusão:** É importante monitorar os pacientes com ataxia-telangiectasia quanto aos seus sintomas mais frequentes, bem como quanto ao possível surgimento de neoplasias. Além disso, por se tratar de uma doença autossômica recessiva, os pais são portadores obrigatórios da mutação, o que parece estar associado a um risco aumentado neles de neoplasia e doença arterial coronariana.