

## **Genética | Caso Clínico**

### **EP-052 - (21SPP-10305) - SÍNDROME DE MILROY: A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO**

Victoriano Dos Anjos Azevedo Moraes<sup>1</sup>

1 - Hospital Pediatrico David Bernardino

#### **Introdução / Descrição do Caso**

O síndrome de Milroy é uma desordem genética rara, caracterizado por anaplasia/hipoplasia dos vasos linfáticos devido a mutação no gene do VEGFR 3, culminado com linfedema congênito. RN de 9 dias, F, filha de mãe de 24 anos, G2P2 (um natimorto), sem intercorrências no pré-natal, tendo realizado uma ecografia (1º trimestre). Nascido de gravidez a termo, parto distócico por cesariana, com 4,9kg, sem referência do escore de Apgar. Apresentou edema dos membros inferiores desde o 1º dia de vida, sem outras alterações morfológicas. Acorreu ao HPDB ao 9º dia de vida, tendo permanecido no serviço de Neonatologia durante 7 dias. Ao exame evidenciava edema duro dos membros inferiores, simétrico, até à raiz das coxas e sem sinais inflamatórios. Relato de história familiar materna de possível linfedema congênito (avô materno). Radiografia do tórax e dos membros inferiores, ecocardiografia e eco doppler dos membros inferiores sem alterações. Foi indicada a drenagem linfática. Por não apresentar outras alterações clínicas foi orientada a alta para seguimento ambulatorial. Regressou após sete 7 dias para reavaliação, apresentando diminuição do edema. O síndrome de Milroy é uma desordem genética rara. É mais frequente no sexo feminino (3:1), sendo 95% dos casos relacionados a história familiar. O diagnóstico é essencialmente clínico, corroborado com a imagiologia e estudo genético. Destaca-se a importância do pré-natal, pois a ecografia morfológica evidencia edema já desde a 20ª semana de gestação. O tratamento é apenas de suporte.

#### **Comentários / Conclusões**

O tratamento é de suporte/sintomático, com objectivo de evitar complicações. O acompanhamento é multidisciplinar (pediatra, dermatologista, fisioterapeuta e geneticista clínico), visa a reintegração social.

**Palavras-chave : Linfedema congénito; Síndrome de Milroy**