Genética | Caso Clínico

PD-034 - (21SPP-11452) - HEMANGIOMA INFANTIL COMO PISTA DIAGNÓSTICA PARA UMA SÍNDROME RARA

Inês Hormigo[1]; Bárbara Martins Saraiva[1]; Mafalda S. Melo[2]; Rosário Perry Da Câmara[1]

1 - Serviço de Pediatria Médica 5.1, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, Lisboa, Portugal; 2 - Serviço de Genética Médica, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central, Lisboa, Portugal

Introdução / Descrição do Caso

O hemangioma infantil é o tumor benigno mais frequente em idade pediátrica. Num raro subgrupo de doentes, associam-se anomalias vasculares, cerebrais, oculares, cardíacas e esternais, numa patologia denominada Síndrome PHACES (OMIM 606519).

Recém-nascida de 26 dias com diagnóstico pré-natal de artéria subclávia direita aberrante, e pós-natal de fenda esternal, foi observada no Serviço de Urgência por lesão cutânea peri-auricular esquerda de aumento progressivo de dimensões notada 3 dias antes. À observação, apresentava hemangioma, atingindo a região retroauricular esquerda, mento, lábio inferior e língua. A nasofaringoscopia mostrou hemangioma envolvendo o palato mole e para-laríngeo esquerdos, seio piriforme e epiglote, sem efeito obstrutivo. A investigação adicional com ecocardiograma confirmou a presença da artéria subclávia direita aberrante, e a ressonância magnética crânio-encefálica mostrou anomalias arteriais múltiplas com artéria cerebral interna esquerda com trajeto aberrante no ouvido médio. O diagnóstico definitivo de Síndrome PHACES foi estabelecido uma vez que cumpria critérios clínicos: hemangioma infantil facial superior a 5 cm associado a 3 critérios major (trajeto aberrante da artéria cerebral interna esquerda, artéria subclávia direita aberrante e fenda esternal). A avaliação complementar excluiu envolvimento ocular e anomalias endócrinas. Iniciou terapêutica com propranolol oral com regressão progressiva do hemangioma.

Comentários / Conclusões

É descrito o caso de uma síndrome rara com envolvimento cerebral e de grandes vasos cujo diagnóstico apenas foi possível após surgimento do envolvimento cutâneo, alertando para a necessidade de investigação adicional em casos de hemangioma infantil de dimensões consideráveis.

Palavras-chave : Hemangioma infantil, PHACES, neurocutâneo