Genética | Caso Clínico

PD-234 - (20SPP-9618) - MALFORMAÇÕES CAVERNOMATOSAS CEREBRAIS FAMILIARES – UM CASO CLÍNICO

Sílvia Mota[1]; Margarida Abreu[1]; Maria João Magalhães[1,2]; Miguel Gonçalves-Rocha[3]; Miguel Afonso Filipe[4]; Célia Barbosa[1]; Helena Silva[1]

1 - Serviço de Pediatria, Hospital de Braga; 2 - Unidade de Cuidados Intermédios Pediátricos, Hospital de Braga; 3 - Unidade de Genética Médica, Hospital de Braga; 4 - Serviço de Neurocirurgia, Hospital de Braga

Introdução / Descrição do Caso

As malformações cavernomatosas cerebrais (MCC) têm prevalência até 0,5%, com incidência familiar de 20%. O síndrome de MCC familiares é autossómico dominante com penetrância incompleta. Geralmente manifesta-se na 2ª-3ª década de vida (convulsões, défices neurológicos focais, cefaleias ou hemorragia cerebral). Conhecem-se, atualmente, 3 genes implicados (KRIT1, MGC4607 e PDCD10). Pode haver atingimento medular, cutâneo, hepático, renal e retiniano.

Descrevemos o caso de uma criança de 23 meses, género feminino, antecedentes de estrabismo convergente do olho esquerdo, sem outros antecedentes de relevo e desenvolvimento psicomotor adequado. História familiar de MCC na família paterna (pai, primo, tia e avô). Foi trazida ao serviço de urgência por convulsão focal esquerda com afasia e hemiparesia ipsilateral pós ictal. Ao exame objetivo apresentava estrabismo ligeiro, já conhecido. O EEG mostrou atividade epileptiforme focal e a TC crânio e, posteriormente, RMN confirmaram cavernomas supra e infratentoriais com cavernoma frontal direito com hemorragia. Foram excluídos cavernomas extra-cerebrais. Ficou medicada com valproato de sódio, mantendo-se sem convulsões e sem défices neurológicos. Por ressangramento assintomático fez ressecção eletiva do cavernoma frontal, sem intercorrências. É seguida em consulta de neurocirurgia, oftalmologia, neuropediatria e genética médica, aguardando realização de estudo genético.

Comentários / Conclusões

Este caso clínico ilustra uma idade de apresentação invulgar e salienta a importância da história familiar para um diagnóstico e intervenção precoces. O estudo genético e/ou RMN deve ser realizado para identificar familiares em risco que beneficiam de seguimento mais apertado.

Palavras-chave : Cavernoma, Malformação cavernomatosa familiar