



17º CONGRESSO BRASILEIRO DE GASTROENTEROLOGIA PEDIÁTRICA

Construindo pontes entre a ciência e o cuidado

PORTO DE GALINHAS - PERNAMBUCO

Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Bannayan- Riley-Ruvulcaba- Casuística De Um Centro De Referência.

Autores: Kelle Santos Aguilar 1, Priscila da Silva Pereira 1, Maria de Fátima Correa Pimenta Servidoni 1, Elizete Aparecida Lomazi 1, Silvia Regina Cardoso 1, Maria Angela Bellomo Brandão 1

Resumo: Resumo Objetivo(s) Descrever características clínicas, laboratoriais e evolutivas da Síndrome de Bannayan-Riley-Ruvalcaba (BRRS). Método Revisão dos prontuários de três casos diagnosticados no período de 20 anos em serviço universitário. Resultados CASO 1 – Menina, 3 anos, diarreia desde o nascimento. Aos 7 meses, identificado anemia. Com 1 ano, admitida no nosso serviço em anasarca. Exame físico: macrocefalia, atrofia muscular e anasarca. Neurológico: atraso neuropsicomotor. Após 8 meses, apresenta enterorragia, prolapso retal e extrusão anal de pólipos. Laboratorial: anemia, hipoalbuminemia: 1,33g/dL. Cintilografia: perda proteica positiva em delgado e cólon. EDA e colonoscopia: pólipos gástricos, duodenais e múltiplos pólipos colônicos e retais. Realizada colectomia total e ileostomia terminal, devido número incontável (>100) de pólipos, que impossibilitavam estabilizar o quadro nutricional. CASO 2 - Paciente masculino, 17 anos, iniciou acompanhamento no ambulatório de genética aos 7 anos devido deficit pênodo-estatural, retardo no desenvolvimento e dismorfismos faciais. Exame físico: macrocefalia, hiperextensibilidade articular, manchas hiperocrômicas em bolsa escrotal. Aos 8 anos, recebeu o diagnóstico de BRRS. Evoluiu com diarreia, anemia e sangue oculto + nas fezes. Colonoscopia: múltiplos pólipos hamatomatosos e ganglioneuromatosos associados em cólon. Realizada polipectomias. Março/2013: Ressecado adenoma tubular. Atualmente assintomático. CASO 3 - Paciente feminina, 17 anos, primeira consulta na genética aos 26 dias de vida por macrocefalia. Exame: prognatismo, pé torto congênito, manchas café-com-leite em MMII, mancha hiperocrômica em antebraço direito, membros inferiores assimétricos. Aos 2 anos, recebeu o diagnóstico de BRRS. Evoluiu com retardo do desenvolvimento neuropsicomotor, anemia e hematoquesia. Colonoscopias: pólipos hamatomatosos em cólon. Endoscopia digestiva: pólipos gástricos. Aparecimento de nódulos na tireoide em 2015. Atualmente assintomático. conclusão(ões) 1- Os pacientes apresentam características similares: como macrocefalia, retardo no desenvolvimento, múltiplos pólipos hamatomatosos, alterações dermatológicas, diarreia e anemia crônica. 2- A BRRS é uma doença rara, mas o gastropediatra deve estar atento para essa possibilidade em paciente com pólipos intestinais e alterações fenotípicas, que apresentam morbidades associadas e maior risco de câncer gastrointestinal e em outros órgãos.