Trabalhos Científicos

Título: Telangiectasia Hemorrágica Hereditária E Suas Repercussões Clínicas Na Pediatria: Um Relato De Caso

Autores: LUDIMILA RIBEIRO VIEIRA (UFRJ), VICTÓRIA BAPTISTA MACHADO (UFRJ), MARIA DO SOCORRO COSTA DA SILVA (UFRJ), ATHINA SALIM SAUD (UFRJ), THAÍS FIGUEIREDO DE SOUZA MAZZINE (UFRJ), BRUNA SOSSAI PACHECO (UFRJ), VICTOR FALCONE CANTANHEDE (UFRJ), RAQUEL TAVARES BORBA (UFRJ), LENITA DE MELO LIMA (UFRJ)

Resumo: A telangiectasia hemorrágica hereditária (THH) é uma doença autossômica dominante causada por mutações nos genes ENG, ACVRL1 e SMAD4, que participam da regulação da angiogênese. Costuma ser assintomática na infância, e cursa com consequências graves de forma precoce em alguns pacientes. Pode ser diagnosticada por testes genéticos ou critérios de Curaçao, os quais são: epistaxe recorrente e espontânea; telangiectasias mucocutâneas em locais característicos; teleangiectasias gastrointestinais ou malformações arteriovenosas cerebrais, pulmonares, espinhais ou hepáticas; familiares de 1º grau com THH. Seu tratamento é guiado pelas manifestações clinicas do paciente. O objetivo desse relato é descrever um caso de THH com manifestações pulmonares graves. O trabalho foi aprovado no CEP sob CAAE"11 anos, feminino, encaminhada ao serviço de pneumologia pediátrica apresentando quadro progressivo de cianose e dispneia aos esforços iniciado com 7 anos, presença de telangiectasias mucocutâneas bem como epistaxe recorrente desde 9 anos, além da identificação de malformações arteriovenosas pulmonares bilaterais, do tipo difusa, cerebrais e shunt arterioportal hepático. Realizado diagnóstico de THH através da presença de 3 dos 4 critérios de Curaçao. Foi submetida à embolização percutânea pulmonar por equipe de radiologia intervencionista, com resposta clínica parcial. Optou-se por conduta expectante nas lesões hepáticas e cerebrais por serem assintomáticas. Paciente recebeu alta com suplementação de oxigênio domiciliar e segue em acompanhamento pelo serviço."""a epistaxe é a manifestação mais comum da THH, geralmente presente desde a infância, mas de forma leve e sem repercussões clínicas significativas na população pediátrica, similar ao caso. Em relação às malformações vasculares, as pulmonares são mais frequentes e há indicação de tratamento por embolização percutânea, padrão ouro, se presença de artéria nutridora com diâmetro maior que 3 mm, mesmo se paciente assintomático, sendo este um procedimento eficaz e seguro inclusive em crianças. Sabe-se que sua eficácia é menor em malformações do tipo difusa, sendo esse tipo o presente na paciente aqui relatada. O procedimento pode ser repetido quando a resposta inicial for insatisfatória e se forem detectadas recorrência ou novas lesões. O tratamento cirúrgico deve ser considerado em casos refratários e quando a anatomia vascular não for favorável à embolização, sendo o transplante pulmonar a exceção. No caso das malformações cerebrais, a abordagem é realizada apenas em lesões de alto risco, não compatível com o caso. a THH é uma doença geralmente assintomática na infância, mas que pode trazer graves repercussões clínicas desde os primeiros anos de vida, sobretudo se houver presença de malformações arteriovenosas. Seu diagnóstico precoce é importante para que se obtenha melhora de qualidade de vida e prognóstico destes pacientes.