



24º Congresso Brasileiro de
PERINATOLOGIA
de 26 a 29 de setembro de 2018
Natal • RN

Trabalhos Científicos

Título: Facomatose Pigmentovascular – Relato De Caso Familiar De Uma Patologia Pouco Diagnosticada

Autores: FABIO CHAVES CARDOSO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO), GABRIELA TAVARES DE OLIVEIRA CARDOSO, CARMEN LÚCIA LEAL FERREIRA ELIAS, MANOEL ANTÔNIO CARDOSO, LORENA SOUZA DE ASSIS, RENATA DE FARIAS CARDOSO NOCKER, LARISSA QUINTANILHA PEREIRA, LUIS FELIPE QUEIROZ BICHARA CHICRI

Resumo: Introdução A facomatose pigmentovascular (FPV) é uma síndrome rara de malformação cutânea congênita, com associação entre nevos pigmentares e malformações vasculares. Podendo se relacionar com outras alterações sistêmicas. Descrita pela primeira vez no Japão, em 1947. Descrição Recém-nascido feminino, de parto vaginal, a termo, com 4180g de peso de nascimento. Mãe fez pré-natal com mais de 6 consultas, segunda gestação. Sorologias negativas. Apgar 8/9. Permaneceu internada por 48h em alojamento conjunto, sem intercorrências clínicas. Sugando seio materno exclusivo. Chamou atenção a equipe médica por apresentar máculas azul-acinzentadas ocupando toda face extensora de membros superiores, porção central de dorso, região sacra e todo membro inferior direito, compatíveis com melnose dérmica, classificada como mancha mongólica aberrante. Na região paravertebral direita, sobre a melnose dérmica, apresentava hemangioma. Sem outras alterações ao exame físico. Histórico familiar de melnose dérmica e hemangioma localizado desde região mandibular até área esternal a direita no pai. Desconhece outros casos familiares. Realizada investigação complementar do bebê com fundo de olho, ultrassonografia transfontanela e abdominal sem alterações. Mantida em seguimento ambulatorial com Pediatria, Oftalmologia e neuropediatria até a presente data, sem comprometimento clínico. Discussão A FPV é uma entidade rara, sugestivamente autossômica recessiva, com poucos casos descritos na literatura mundial. O diagnóstico é clínico. Acredita-se que muitos casos são subdiagnosticados. Sua importância reside no fato das manifestações cutâneas poderem ser acompanhadas de anormalidades de sistema nervoso central, oculares e esqueléticas, por evoluírem das mesmas origens embriológicas. Tais manifestações podem ser congênitas ou surgir nos primeiros meses de vida e acometer 50 dos pacientes. Dentre as neurológicas mais comuns estão atraso do desenvolvimento neuropsicomotor, calcificações cerebrais, angiomas, atrofia cerebral e epilepsia. Frequentemente pode ser identificado melnose ocular. Na parte motora pode ser evidenciada hipertrofia ou atrofia de membros e escoliose. Conclusão O diagnóstico é importante para investigação precoce de malformações sistêmicas associadas. Apesar do desconforto estético ocasionado pelo hemangioma e mancha mongólica aberrante as complicações neurológicas, oftalmológicas e motoras são as mais temidas devendo ser investigadas e tratadas precocemente. O caso mostra relação familiar da síndrome entre o pai e o bebê, porém o diagnóstico paterno não havia sido feito previamente.