



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Proteus: Relato De Caso E Revisão De Literatura De Uma Doença Rara

Autores: STÉPHANIE MARCHIORI SANT'ANNA LEAL DE OLIVEIRA (UNIVERSIDADE DE BRASÍLIA (UNB)); JESSYCA REIS E SILVA (UNIVERSIDADE DE BRASÍLIA (UNB)); KELLY RAFISA DE SOUZA REZENDE (UNIVERSIDADE DE BRASÍLIA (UNB)); TAINÁ BARRETO CAVALCANTE (UNIVERSIDADE DE BRASÍLIA (UNB)); BRENO BRAZ DE FARIA NETO (UNIVERSIDADE CATÓLICA DE BRASÍLIA (UCB))

Resumo: Apresentamos um caso de Síndrome de Proteus, uma rara síndrome de supercrescimento de etiologia genética (mosaicismo somático, letal no estado não-mosaico) com incidência inferior a 1:1.000.000. Paciente de 14 anos, filha de pais não consanguíneos, tem 9 irmãos hígidos. Apresentou neurodesenvolvimento normal, porém com dificuldades motoras devido à crescimento corporal assimétrico desde os primeiros meses de vida. Com 1 mês foi observado lipoma em região escapular direita e com 1 ano em abdome, ambos com crescimento progressivo, então ressecados aos 4 anos. No mesmo período foi diagnosticado rim direito vicariante e atrofia renal à esquerda. Frente aos achados clínicos, foi aventada e diagnosticada Síndrome de Proteus. Evoluiu com escoliose torácica e lombar e assimetria torácica, hipertrofia de arcos costais à custa de tecido adiposo, hiperostose craniana, hemangiomas esplênicos, insuficiência tricúspide leve, dilatação de veia cava inferior, compressão de artéria pulmonar direita devido à cifose torácica acarretando compressão do mediastino contra o esterno, hipertrofia e pigmentação conjuntivais e lipomas. Aos 12 anos foi submetida à ressecção de cisto de inclusão peritoneal. Aos 14 anos apresenta-se fenotipicamente com orelhas de abano, normocefalia, cifoescoliose, lipoma em região lombar direita e hemi-hipertrofia em membro inferior direito. Segue em acompanhamento multidisciplinar envolvendo a Pediatria, Genética, Ortopedia, Cardiologia, Nefrologia e Psicologia. A Síndrome de Proteus caracteriza-se por malformações decorrentes do crescimento excessivo de tecidos, levando a hemi-hipertrofia, tumores subcutâneos, tecido adiposo anormal, malformações vasculares, dentre outros achados musculoesqueléticos e viscerais que devem estar associados à distribuição em mosaico das lesões, curso progressivo e ocorrência esporádica. O neurodesenvolvimento geralmente é normal. Conclui-se que seu diagnóstico e acompanhamento são complexos e devem envolver uma equipe multidisciplinar. É essencial o aconselhamento genético visando esclarecer a patogênese e as repercussões da síndrome. Considerando sua raridade e estigmatização, o cuidado destes pacientes se torna um desafio clínico e psicossocial.