



Trabalhos Científicos

Título: Síndromes Genéticas Do Supercrescimento Segmentar: Relato De Casos

Autores: BRUNA LUIZA GUERRER (HC-UFPR), ANA KAROLINA FERREIRA GONÇALVES ROMANO (HC-UFPR), IZABELLA RODRIGUES REIS GOMES (HC-UFPR), KERSTIN TANIGUCHI ABAGGE (HC-UFPR), RENATA ROBL IMOTO (HC-UFPR)

Resumo: **INTRODUÇÃO** As síndromes de supercrescimento são um grupo heterogêneo de distúrbios raros caracterizados por crescimento excessivo generalizado ou segmentar, comumente associado ao acometimento de outros órgãos e sistemas. Entretanto, a sobreposição clínica das manifestações muitas vezes dificultam a categorização diagnóstica. **DESCRIÇÃO DO CASO** Primeiro caso: menino, 19 anos, hemi-hipertrofia de perna a direita associado a malformação vascular complexa, mancha vinho do porto, hamartoma pós-traumático e escoliose. Segundo caso: menino, oito anos, com hemi-hipertrofia de membro inferior direito associado a cútis marmorata telangiectásica congênita, mancha vinho do porto, hiperchromia seguindo linhas de Blaschko e linfangioma circunscrito em abdome. Ambos com manifestações desde o nascimento, ausência de comprometimento neurológico e mantendo seguimento clínico com aparente estabilização das manifestações. Foram classificados como supercrescimento através dos critérios PROS. **DISCUSSÃO** A regulação fetal e pós-natal do crescimento é um complexo processo que envolve vários fatores, incluindo genéticos e epigenéticos, endócrinos e metabólicos. Entre as várias condições que mostram supercrescimento segmentar (SS), a de etiologia genética refere-se a uma condição não mediada por hormônios que pode acompanhar o aumento da altura, perímetro cefálico, retardo mental ou dismorfismos físicos. A etiologia decorre de alterações da proliferação celular ou regulação da expressão gênica. Avanços na última década permitiram a identificação de defeitos moleculares em mosaico em pacientes com SS, no entanto, até 50 dos pacientes permanecem sem identificação. Recentemente foi proposto um sistema de classificação agrupada sob o termo 'síndromes de supercrescimento relacionadas a PIK3CA' ou PROS, que inclui: síndrome de Beckwith-Wiedemann, CLOVES, Síndrome de Klippel-Trenaunay, hiperplasia fibroadiposa e macrodactilia. O diagnóstico clínico isolado é muitas vezes difícil dada a substancial sobreposição de características. **CONCLUSÃO** O reconhecimento e a investigação das causas do supercrescimento segmentar da infância são importantes no manejo clínico e a compreensão da base molecular é importante para o diagnóstico e manejo.