



Trabalhos Científicos

Título: Acidente Vascular Cerebral Isquêmico Associado À Trombofilia Hereditária Em Paciente Pediátrico

Autores: VICTÓRIA REGINA SCHMITZ ACCO (UNIVERSIDADE DE PASSO FUNDO), MILENA COSTA BEBER (UNIVERSIDADE DE PASSO FUNDO), GIORDANA ISABELA CALLEGARO (UNIVERSIDADE DE PASSO FUNDO), CAROLINE MARSON DAL MÁZ (UNIVERSIDADE DE PASSO FUNDO), CAROLINE GIOTTI MAROSTEGA (UNIVERSIDADE DE PASSO FUNDO)

Resumo: INTRODUÇÃO A mutação do gene da enzima metileno tetrahidrofolato redutase (MTHFR) é observada, atualmente, em 5-25 da população. Sabe-se, além disso, que a condição em homozigose está associada a um risco 5-6 vezes aumentado de trombose venosa. DESCRIÇÃO DO CASO Menina, 3 anos, iniciou com vômito e febre não aferida durante 2 dias. Na internação, evoluiu com diminuição da força dos membros inferiores, não sustentação do tórax, desvio de comissura labial para esquerda, ausência de espasticidade e força diminuída em hemisfério esquerdo grau 3. Realizou tomografia computadorizada de crânio com contraste e se obteve o diagnóstico de acidente vascular cerebral (AVC) isquêmico da artéria cerebelar antero-inferior. Em exame feito posteriormente, descobriu-se que a paciente é portadora da mutação do gene da metileno tetrahidrofolato redutase - homozigoto mutante. Iniciou-se o uso de ácido acetilsalicílico (AAS) 50mg 1 vez ao dia e ácido fólico 5mg 2 vezes ao dia. No decorrer dos dias, paciente apresentou melhora progressiva e evoluiu sem sequelas. Manteve-se tratamento medicamentoso contínuo, sem demais queixas. DISCUSSÃO Um aumento relativo do risco de AVC's pediátricos está associado a mutações em genes relacionados às trombofilias hereditárias. Logo, a detecção é necessária para a aplicação de profilaxia e para investigação de história familiar. No geral, o screening de defeitos relacionados ao aumento do estado protrombótico é indicado em crianças que já tiveram eventos tromboembólicos, visto que não existem fortes evidências de causa e consequência. Além disso, teste para polimorfismo de MTHFR não é indicado primariamente, já que é um distúrbio incomum. Portanto, AVC consequente desse gene mutado ocorre raramente. CONCLUSÃO: O AVC isquêmico em paciente pediátrico associado à mutação do gene da MTHFR é uma patologia grave e rara que requer suspeita diagnóstica correta, com a finalidade de uma rápida identificação para reduzir morbimortalidade. REFERÊNCIAS: RAFFINI, Leslie. Screening for inherited thrombophilia in children. Disponível em: https://www.uptodate.com/contents/screening-for-inherited-thrombophilia-in-children?topicRef=6224source=see_link. Acesso em: 8 ago. 2029.