

Trabalhos Científicos

Título: Teleangiectasia Hemorrágica Hereditária Neonatal : Um Relato De Caso

Autores: ANA TERESA DIAS ALBINO DESTRO DE MACÊDO (HOSPITAL DE ENSINO ALCIDES CARNEIRO / FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS (FMP/FASE)), MARINA SCHUFFNER SILVA (HOSPITAL DE ENSINO ALCIDES CARNEIRO / FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS (FMP/FASE)), DOUGLAS RAFAEL ALMEIDA TEIXEIRA (HOSPITAL DE ENSINO ALCIDES CARNEIRO / FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS (FMP/FASE)), GABRIELE SEPÚLVEDA BARROS RODRIGUES (HOSPITAL DE ENSINO ALCIDES CARNEIRO / FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS (FMP/FASE)), ADLIZ DA ROCHA SIQUEIRA (HOSPITAL DE ENSINO ALCIDES CARNEIRO / FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS (FMP/FASE)), ÁLVARO JOSÉ MARTINS DE OLIVEIRA VEIGA (HOSPITAL DE ENSINO ALCIDES CARNEIRO / FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS (FMP/FASE)), NATHALIA VEIGA MOLITERNO (HOSPITAL DE ENSINO ALCIDES CARNEIRO / FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS (FMP/FASE)), CHRISTIENY CHAIAPP MOCKDECE (HOSPITAL DE ENSINO ALCIDES CARNEIRO / FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS (FMP/FASE)), GUSTAVO LUIS BENVENUTI (HOSPITAL DE ENSINO ALCIDES CARNEIRO / FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS (FMP/FASE)), ANA PAULA PERIE (HOSPITAL DE ENSINO ALCIDES CARNEIRO / FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS (FMP/FASE))

Resumo: Introdução: A Teleangiectasia Hemorrágica Hereditária (THH) é uma doença rara, caracterizada por malformações arteriovenosas cutâneas, em sistema digestório, pulmões e cérebro. As principais complicações são ulcerações e hemorragias, que podem levar ao óbito. Descrição: Recém-nascido (RN) pré-termo, sexo masculino, nascido de parto cesáreo devido à Sofrimento Fetal Agudo, Apgar 1/3/8, com necessidade de reanimação neonatal e intubação orotraqueal, complicada por sangramento, sendo encaminhado de imediato à unidade de terapia intensiva. Mãe 32 anos, insulinodependente, pré-natal sem intercorrências. O RN evoluiu no primeiro dia de vida com discrasia sanguínea e instabilidade hemodinâmica, com necessidade de drogas vasoativas e hemotransfusão. Apresentou no segundo dia, icterícia colestática, hepatomegalia, sangramento em coto umbilical, telangiectasias cutâneas e convulsão, sendo então realizada Tomografia Computadorizada de Abdome, que evidenciou lesões focais hipervasculares em lobo hepático direito (telangiectasias) e imagem hipodensa adjacente, correspondente a sangue ou calcificação, anormalidade de perfusão hepática em lobo direito e shunts arterioportais. A Ultrassonografia Transfontanelar apresentou sinais hemorrágicos em lobos temporal e parietal, com efeito de massa deslocando o ventrículo lateral direito. O diagnóstico de THH foi estabelecido após preenchimento dos critérios clínicos, além dos achados radiológicos. Após 16 dias o RN evoluiu para óbito por choque hipovolêmico e cardiogênico. Discussão: A patogênese da THH envolve mutação em genes responsáveis pela produção de proteínas que constituem os vasos sanguíneos, tornando-os frágeis e vulneráveis à rupturas e consequentes sangramentos. Trata-se de uma doença autossômica dominante, cuja prevalência é de 1/5.000 habitantes, acometendo todas as faixas etárias. Conclusão: O conhecimento da THH é fundamental para o diagnóstico e tratamento precoce, podendo contribuir para a redução da morbimortalidade da doença, tendo como pilares essenciais o aconselhamento genético e o acompanhamento multidisciplinar.