

Trabalhos Científicos

Título: Espectro De Supercrescimento Relacionado Ao Pik3Ca (Pros) Diagnosticado Ao Nascimento: Um Relato De Caso.

Autores: CATERINE REIS CALDEIRA (HUPAA), RAYANE AGUIAR COSTA (HUPAA), VIVIANE DE ALMEIDA PORCIÚNCULA (HUPAA)

Resumo: A Síndrome do Supercrescimento associada ao gene PIK3CA, conhecida como PROS (PIK3CA-Related Overgrowth Spectrum), é um grupo heterogêneo de desordens caracterizadas por crescimento excessivo de tecidos, assimetrias corporais e malformações vasculares. Trata-se de uma condição rara, de origem genética somática, causada por mutações ativadoras no gene PIK3CA, responsável pelo controle do crescimento celular e da angiogênese. Este trabalho consiste em um relato de caso de Síndrome PROS, com o objetivo de alertar para os sinais clínicos característicos da doença. Recém-nascido com 36 semanas, sexo feminino, parto operatório. Pais hígidos, não consanguíneos, sem histórico familiar de risco. Durante o pré-natal, USG obstétrica evidenciou formação cística na região axilar esquerda. Após o nascimento, observou-se tumoração volumosa na região cervical e torácica esquerda, acompanhada de macrodactilia, hemangiomas e sindactilias ipsilateral. Exame de imagem mostrou formação expansiva supraclavicular, multiloculada, medindo 4,8 x 4,0 cm, com extensão à parede torácica inferior por cerca de 11,4cm, com aspecto infiltrativo característico de lesão vascular de baixo fluxo. Sem atingir compartimento intratorácico, sem sinais de erosão óssea ou linfonodomegalias. Devido ao distúrbio de coagulação instalado, típico da comorbidade, e baixo risco de teratoma foi optado por não biopsiar no primeiro momento, e levantou-se a hipótese de PROS, confirmada posteriormente. O diagnóstico da Síndrome PROS é fundamentado na avaliação clínica, histórico familiar e exames de imagem, sendo o teste molecular útil para definição diagnóstica. O manejo é multidisciplinar, abrangendo intervenções cirúrgicas, controle de assimetrias, tratamento de coagulopatias e rastreamento de tumores. O acompanhamento dermatológico é essencial devido à frequência de manifestações cutâneas, como hemangiomas, linfangiomas e lipomatose, que muitas vezes são os primeiros sinais da síndrome. Dentre as opções de tratamentos medicamentosos destaca-se o sirolimus, um inibidor da via mTOR, que tem demonstrado benefício no controle de malformações vasculares. Mais recentemente, o Alpelisib, um inibidor seletivo da isoforma PI3K945, tem-se mostrado uma terapia promissora, com evidências de redução significativa no volume das lesões, melhora da dor, da função e da qualidade de vida dos pacientes com PROS. Diante da heterogeneidade clínica e da apresentação semelhante a outras massas congênitas, é fundamental que a Síndrome do Supercrescimento PROS seja considerada entre os diagnósticos diferenciais de tumorações identificadas ao nascimento, especialmente quando associadas a assimetrias corporais, malformações vasculares e alterações segmentares. O reconhecimento precoce é essencial, uma vez que permite o acesso às terapias direcionadas, reduzindo complicações.