

SÍNDROME PHACE: UM RELATO DE CASO RARO

VIANA, Debora Leticia Silva Gouvêa (SCMB); GUSMÃO, Rafael Brum (SCMB); VIANA, Michel Correia (SCMA); CAETANO, Carolina Guimarães (SCMB); WANZELLOTT, Andreza Resende (FAME)

Santa Casa de Misericórdia de Barbacena – Minas Gerais (SCMB)
Santa Casa de Misericórdia de Araguari – Minas Gerais (SCMA)
Faculdade de Medicina de Barbacena (FAME)

E-mail: deboralsgouvea@hotmail.com

INTRODUÇÃO

A Síndrome PHACE é rara e gera manifestações neurocutâneas, com fenótipos variados, sendo incomum o quadro clínico completo. Apresenta etiologia, incidência e prevalência desconhecidas, com possível mecanismo patogênético complexo envolvendo interações gene-ambiente, não havendo relação hereditária, mas com predileção pelo sexo feminino.

APRESENTAÇÃO DO CASO

Lactente, sexo masculino, nascido a termo, via vaginal, com quadro de aspiração meconial e sofrimento fetal agudo. Ao primeiro exame hemangioma segmentar na região parietal esquerda, vasto lateral da coxa esquerda e opacidade ocular. À tomografia computadorizada de crânio observou-se a presença de malformações em fossa posterior incluindo hipoplasia de verme cerebelar com ectasia de quarto ventrículo compatível com malformação de Dandy-Walker. Evoluiu com sequelas de encefalopatia hipóxico-isquêmica e epilepsia de difícil controle. Diante dos achados foi realizado o diagnóstico de Síndrome PHACE.

DISCUSSÃO

PHACE, faz referência às anomalias de fossa posterior, hemangioma, anomalias arteriais, cardíacas e oculares que podem ocorrer. Há suspeição diante de hemangiomas ou de anomalia na área esternal. Hemangioma geralmente é em face, podendo também acometer couro cabeludo, parte superior do tórax e braço, vias aéreas subglóticas, canal auditivo e intestino delgado. Hipoplasia cerebelar unilateral é a anomalia mais comum e quase sempre é ipsilateral às arteriais e ao hemangioma. Malformações vasculares geralmente são unilaterais e aumentam o risco de acidente vascular cerebral isquêmico agudo, manifestado tipicamente por convulsões e / ou hemiparesia. Anomalias cardíacas, oculares, braquiocefálicas e da linha média ventral também são esperadas. O diagnóstico é por exames de imagem do crânio, pescoço e tórax e ecocardiograma. O tratamento cirúrgico é individualizado e o ácido acetilsalicílico previne acidentes vasculares isquêmicos.

COMENTÁRIOS FINAIS

Pouco se sabe sobre sequelas a longo prazo e sobrevida na síndrome PHACE, por isso, o diagnóstico precoce é fundamental para antecipar o tratamento e prevenir complicações cerebrovasculares ou cardíacas graves.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

PHACE Syndrome: Consensus-Derived Diagnosis and Care Recommendations Garzon MC, Epstein LG, Heyer GL, Frommelt PC, Orbach DB, Baylis AL, Blei F, Burrows PE, Chamlin SL, Chun RH, Hess CP, Joachim S, Johnson K, Kim W, Liang MG, Maheshwari M, McCoy GN, Metry DW, Monrad PA, Pope E, Powell J, Shwayder TA, Siegel DH, Tollefson MM, Vadivelu S, Lew SM, Frieden IJ, Drolet BA J Pediatr. 2016;178:24.

Hemangioma infantil com crescimento mínimo ou interrompido como manifestação cutânea da síndrome PHACE. Valdivielso-Ramos M, Torrelo A, Martín-Santiago A, Campos M, Conde E, de la Cueva P, Lopez-Gutierrez JC Pediatr Dermatol. 2018; 35 (5): 622. Epub 2018, 9 de julho.

Dawn H Siegel, MD; Moise L Levy, MD; Rosamaria Corona, MD, DSc. PHACE syndrome. 2021, Apr 14. Disponível em: https://www.uptodate.com/contents/phace-syndrome?source=history_widget