

## ESTUDO DE PACIENTES DIAGNOSTICADOS COM SÍNDROME DE STURGE-WEBER E/OU KLIPPEL-TRENAUNAY

Pedro G Grassi<sup>1</sup>; Agnes C F Conte<sup>2</sup>; José M P de Godoy<sup>3</sup>

1- Acadêmico do Curso de Medicina da FAMERP; 2- Professora Livre-Docente, Adjunto do Departamento de Biologia Molecular, Serviço de Genética da FAMERP/FUNFARME; 3- Professor Livre-Docente, Titular do Departamento de Cardiologia e Cirurgia Vascular da FAMERP

Fontes de Financiamento: Bolsa de Iniciação Científica (PIBIC 2009/2010)

**Introdução:** A Síndrome de Sturge-Weber é uma doença neurocutânea caracterizada por malformação capilar dérmica formando hemangioma na distribuição dos ramos oftálmico e maxilar do nervo craniano, malformação vascular ipsilateral do sistema nervoso, presença de angiomas na leptomeninge e malformação vascular da coróide ocular. É uma doença congênita, não hereditária, rara e de causa desconhecida. A Síndrome de Klippel-Trenaunay é uma condição congênita, rara, de causa desconhecida que se caracteriza por uma tríade de sintomas composta por hemangiomas capilares cutâneos em um ou mais membros do corpo, dilatações venosas e hipertrofia óssea e de tecidos moles. **Objetivos:** O presente trabalho tem como objetivo a reavaliação clínica de pacientes já diagnosticados com pelo menos uma das duas síndromes com a finalidade de identificação de algum sinal ou sintoma nesse grupo que possa facilitar o diagnóstico de novos casos. **Métodos/Procedimentos:** Após aprovação pelo CEP, foi realizado levantamento dos pacientes diagnosticados com pelo menos uma das duas síndromes do estudo, no qual, após tentativa frustrada junto a setor de tecnologia de informação do Hospital, foi conseguido o levantamento de dez pacientes junto ao departamento de genética médica. Desses foi conseguido contato com cinco para agendamento de consulta ambulatorial. Apenas quatro confirmaram e compareceram à consulta. Foi realizada aplicação do termo livre e esclarecido, anamnese, exame físico e os dados coletados foram anotados em planilha de coleta de dados. **Resultados:** Dos quatro pacientes reavaliados ambulatorialmente, três são do sexo feminino e um do sexo masculino. O paciente do sexo masculino não apresenta hemangioma cutâneo e por isso o seu diagnóstico é contestado. Dos outros três pacientes avaliados, uma tem diagnóstico isolado de Síndrome de Sturge-Weber, uma tem diagnóstico isolado de Síndrome de Klippel-Trenaunay e uma tem diagnóstico simultâneo de Síndrome de Sturge-Weber e Síndrome de Klippel-Trenaunay. Entre os pacientes, 75% apresentam hemangioma cutâneo em algum local do corpo. Além disso, 50% dos pacientes apresentavam dor ocular no momento da consulta, 50% apresentam distúrbios de visão, 50% apresentam prurido em algum local do corpo e 66,6% dos pacientes do sexo feminino, apresentam distúrbio do ciclo menstrual. **Conclusões:** Foram encontrados sinais e sintomas clássicos de ambas as síndromes estudadas, como também foram encontrados sintomas que não são frequentemente citados na literatura das duas síndromes, porém o número de pacientes reduzido da pesquisa não nos permite conclusões confiáveis sobre o tema. Foi optado pela confecção de um relato de caso para cada paciente com o objetivo de divulgar os achados e discutir com base na literatura atual sobre o tema as peculiaridades de cada caso.