



UFRJ

UNIVERSIDADE FEDERAL
DO RIO DE JANEIRO

ALÉM DE UMA MALFORMAÇÃO VASCULAR: UMA RARA ASSOCIAÇÃO SINDRÔMICA

Barbara Silva Teixeira
Ana Clara de Barros Pretti
Cecília Maria Sequeira
Celso Tavares Sodré

UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO

CASO CLÍNICO



Paciente:

Masculino, 21 anos, residente do Rio de Janeiro



HDA:

Paciente relata que desde o nascimento apresenta **mancha hiperocrômica avermelhada** no membro inferior direito e **dismetria** com redução do tamanho e da circunferência do membro inferior ipsilateral. Além disso, queixa-se de **máculas hiperocrômicas acinzentadas na região malar** bilateral e **esclera com tonalidade azulada**. Ao longo do tempo, as lesões aumentaram de tamanho e progrediram, acometendo todo o membro inferior direito, dorso e parte do tronco.



HPP:

Astigmatismo









Síndrome de **Klippel-Trenaunay-Weber**
associada a **Facomatose pigmentovascular**

SÍNDROME DE KLIPPEL-TRENAUNAY-WEBER



DEFINIÇÃO

Doença rara congênita

SÍNDROME DE KLIPPEL-TRENAUNAY-WEBER



DEFINIÇÃO

Doença rara congênita



ASSOCIAÇÃO GENÉTICA

PIK3CA-related overgrowth spectrum (PROS)

SÍNDROME DE KLIPPEL-TRENAUNAY-WEBER



DEFINIÇÃO

Doença rara congênita



ASSOCIAÇÃO GENÉTICA

PIK3CA-related overgrowth spectrum (PROS)



SÍNDROME ANGIO-OSTEOHIPERTRÓFICA

Mais comum

TRÍADE CLÁSSICA



MALFORMAÇÕES VENOSAS

Varizes ou malformações
venosas superficiais e profundas.

TRÍADE CLÁSSICA



**MALFORMAÇÕES
VENOSAS**

Varizes ou malformações
venosas superficiais e profundas.



**MALFORMAÇÃO
CAPILAR**

Mancha vinho do porto
(nevus flammeus).

TRÍADE CLÁSSICA



MALFORMAÇÕES VENOSAS

Varizes ou malformações
venosas superficiais e profundas.



MALFORMAÇÃO CAPILAR

Mancha vinho do porto
(nevus flameus).



HIPERTROFIA DE TECIDOS MOLES E OSSOS

Aumento do volume de
tecidos moles e ósseos.

DIAGNÓSTICOS DIFERENCIAIS

SÍNDROME DE PARKES WEBER

- Mutações em RASA1 ou EPHB4
- Malformações arteriovenosas de alto fluxo
- Hipertrofia + shunts AV

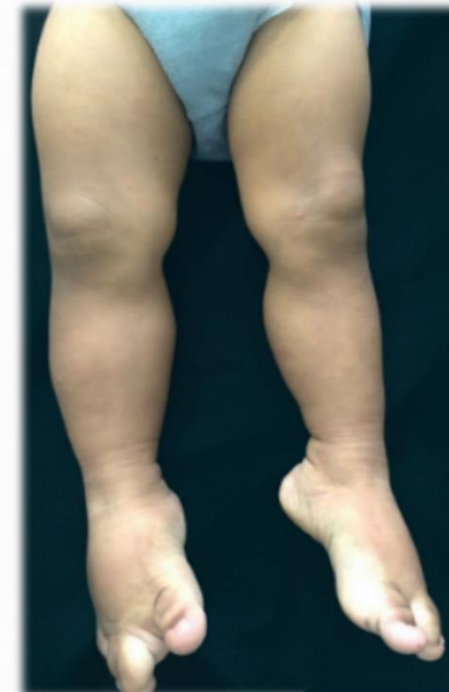


STEFANOV-MUIR, S.; FERNANDEZ-HERCEG, A. Parkes Weber Syndrome.
New England Journal of Medicine, v. 371, n. 22, p. 2114–2114, 27 nov. 2014.

DIAGNÓSTICOS DIFERENCIAIS

SÍNDROME PROTEUS

- Mutação do gene AKT1
- PIK3CA – related overgrowth spectrum
- Nevo cerebriforme



Rocha RCC, Estrella MPS, Amaral DM, Barbosa AM, Abreu MAMM. Proteus syndrome. An Bras Dermatol. 2017;92(5):717-20. doi:10.1590/abd1806-4841.20174496.

DIAGNÓSTICOS DIFERENCIAIS

SÍNDROME PROTEUS

- Mutação do gene AKT1
- PIK3CA – related overgrowth spectrum
- Nevo cerebriforme

MALFORMAÇÕES VASCULARES ISOLADAS



Rocha RCC, Estrella MPS, Amaral DM, Barbosa AM, Abreu MAMM. Proteus syndrome. An Bras Dermatol. 2017;92(5):717-20. doi:10.1590/abd1806-4841.20174496.

FACOMATOSE PIGMENTOVASCULAR



DESCRIÇÃO

Inicialmente descrita em **1947**



DEFINIÇÃO

Síndrome neurocutânea congênita rara



MANIFESTAÇÕES

Mancha vinho do Porto, nevo de Ota, nevo de Ito e melanocitose dérmica extensa

Pode ter acometimento sistêmico: neurológico e oftalmológico

FACOMATOSE PIGMENTOVASCULAR



DESCRIÇÃO

Inicialmente descrita em **1947**



DEFINIÇÃO

Síndrome neurocutânea congênita rara



MANIFESTAÇÕES

Mancha vinho do Porto, nevo de Ota, nevo de Ito e melanocitose dérmica extensa

Pode ter acometimento sistêmico: neurológico e oftalmológico



Zhou H, Han J, Mao R, Chen M. Choroidal melanoma in phacomatosis pigmentovascularis cesioflammea. Indian J Dermatol Venereol Leprol. 2016 May-Jun;82(3):339-42. doi: 10.4103/0378-6323.174387. PMID: 27088950.

FACOMATOSE PIGMENTOVASCULAR



DESCRIÇÃO

Inicialmente descrita em **1947**



DEFINIÇÃO

Síndrome neurocutânea congênita rara



MANIFESTAÇÕES

Mancha vinho do Porto, nevo de Ota, nevo de Ito e melanocitose dérmica extensa

Pode ter acometimento sistêmico: neurológico e oftalmológico



Zhou H, Han J, Mao R, Chen M. Choroidal melanoma in phacomatosis pigmentovascularis cesioflammea. Indian J Dermatol Venereol Leprol. 2016 May-Jun;82(3):339-42. doi: 10.4103/0378-6323.174387. PMID: 27088950.



Villarreal DJ, Leal F. Phacomatosis pigmentovascularis of cesioflammea type. An Bras Dermatol. 2016 Sep-Oct;91(5 Suppl 1):S4-S6. doi: 10.1590/abd1806-4841.20164516. PMID: 28300894; PMCID: PMC5324993.

CLASSIFICAÇÃO

Quadro 1: Informações reunindo as classificações da FPV

Tipo (segundo Happle)	Tipo (segundo Hasegawa*)	Lesão vascular	Lesão pigmentar
(Inexistente**)	I	Nevo flâmeco	Nevo pigmentoso e verrucoso
Cesioflâmeca	II	Nevo flâmeco ± nevo anêmico	Mancha mongólica
Spilorosea	III	Nevo flâmeco ± nevo anêmico	Nevo Spilus
Não classificável	IV	Nevo flâmeco ± nevo anêmico	Mancha mongólica, nevo Spilus
Cesiomarmorata	V	Cútis marmorata telangectásica congênita	Mancha mongólica

* Todos os subtipos, segundo Hasegawa, são ainda subdivididos em tipo (a) ou (b) – com e sem acometimento sistêmico, respectivamente

** Segundo Happle, o subtipo I não existe pois não há casos relatados até o momento

Fonte: Happle R. 2005⁷ e Hasegawa Y, et al. 1985.³

FACOMATOSE PIGMENTOVASCULAR

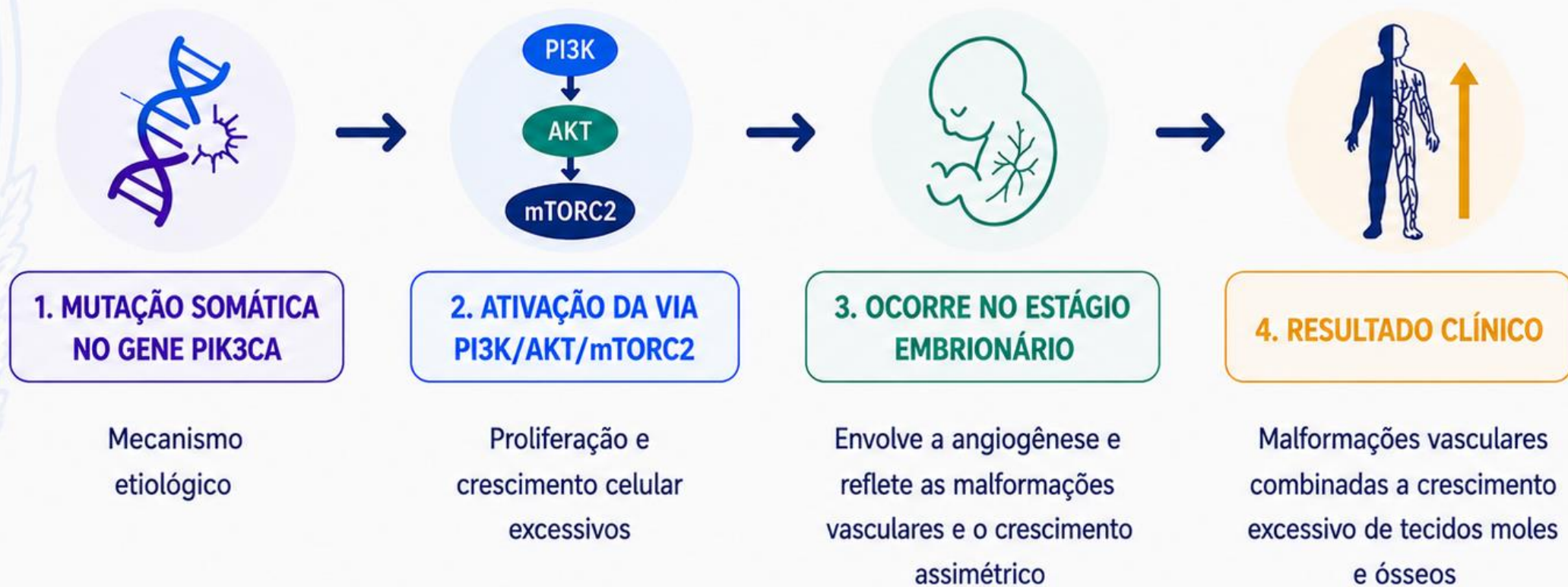
“Nevos Pigmentados”

- **Tipo I:** nevo epidérmico linear pigmentado
- **Tipo II:** manchas azuladas +/- nevo anêmico
- **Tipo III:** nevo spillus +/- nevo anêmico
- **Tipo IV:** manchas azuladas, nevo spillus +/- nevo anêmico

SÍNDROME DE KLIPPEL-TRENAUNAY-WEBER

- Baixo fluxo
- Mancha vascular
- Veias varicosas com ou sem anomalias venosas
- Hipertrofia de partes moles/óssea

ETIOPATOGENIA



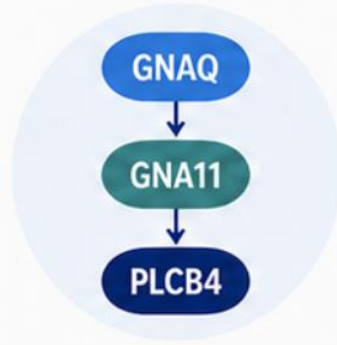
SÍNDROME DE KLIPPEL-TRENAUNAY-WEBER

ETIOPATOGENIA



1. MUTAÇÃO SOMÁTICA

Mutação pós-zigótica
em células precursoras
neuroectodérmicas



2. ATIVAÇÃO DA VIA RAS/MAPK

Os genes GNAQ, GNA11 e
PLCB4 ativam constitutivamente
a via RAS/MAPK, promovendo
proliferação e diferenciação
celular aberrantes



3. PROLIFERAÇÃO ANORMAL

Proliferação anormal de
melanócitos e células
endoteliais



4. REPERCUSSÕES CLÍNICAS

Malformações vasculares
Hiperpigmentação

FACOMATOSE PIGMENTOVASCULAR

A ASSOCIAÇÃO

**National Library of Medicine**
National Center for Biotechnology Information

Log in

**Publ**

**National Library of Medicine**
National Center for Biotechnology Information

Log in

**Publ**

**National Library of Medicine**
National Center for Biotechnology Information

Log in

**PublMed**[®]

×

Search

[Advanced](#) [Create alert](#) [Create RSS](#) [User Guide](#)

Save Email Send to

Sort by: Best match

Display options

MY CUSTOM FILTERS
[Edit custom filters](#)

20 results

Page 1 of 2

SEGUIMENTO MULTIDISCIPLINAR



MÚTIPLAS ESPECIALIDADES

- Dermatologia
- Oftalmologia
- Angiologia/ Cirurgia Vascular
- Ortopedia
- Neurologia



OBJETIVOS

- Detectar complicações precocemente
- Controlar crescimento segmentar
- Prevenir trombooses
- Monitoramento de glaucoma
- Rastrear melanoma de coroide

SEGUIMENTO OFTALMOLÓGICO



FATORES DE RISCO PARA MELANOMA DE COROIDE:

- Nevo de Ota
- Melanocitose ocular difusa
- Facomatose pigmentovascular



A transformação maligna é rara, porém significativamente superior à população geral



Diagnóstico precoce melhora o prognóstico visual



MOTIVOS DA APRESENTAÇÃO

- Demonstrar a rara associação entre a síndrome de Klippel-Trenaunay-Weber e a facomatose pigmentovascular



MOTIVOS DA APRESENTAÇÃO

- Demonstrar a rara associação entre a síndrome de Klippel-Trenaunay-Weber e a facomatose pigmentovascular
- Evidenciar a importância do reconhecimento dessas síndromes para diagnóstico precoce para realização de seguimento multidisciplinar adequado

REFERÊNCIAS

- Suda T, Katagiri A, Fujii H. Klippel-Trenaunay Syndrome. Intern Med. 2023 May 1;62(9):1377-1378. doi: 10.2169/internalmedicine.0251-22. Epub 2022 Sep 28. PMID: 36171122; PMCID: PMC10208789.
- Harna B, Tomar S. Klippel Trenaunay Syndrome. Indian J Pediatr. 2020 Nov;87(11):966-967. doi: 10.1007/s12098-019-03178-x. Epub 2020 Feb 8. PMID: 32036598.
- Samimi M, Lorette G. Syndrome de Klippel-Trenaunay [Klippel-Trenaunay syndrome]. Presse Med. 2010 Apr;39(4):487-94. doi: 10.1016/j.lpm.2009.10.016. Epub 2010 Feb 26. PMID: 20189343.
- Villarreal DJV, Leal F. Facomatose pigmentovascular cesioflâmea - Relato de caso. An Bras Dermatol. 2016;91(5 Supl 1):S54-6.
- Segatto MM, Schmitt EU, Hagemann LN, Silva RC, Cattani CA. Phacomatosis pigmentovascularis type IIa--case report. An Bras Dermatol. 2013 Nov-Dec;88(6) Suppl 1):85-8. doi: 10.1590/abd1806-4841.20132248. PMID: 24346888; PMCID: PMC3875999.



OBRIGADA!
