

2 TRATAMENTO DE SÍNDROME BLUE RUBBER BLEB NEVUS GRAVE COM SIROLIMUS

Cardoso H., Amil Dias J., Silva M., Vilas Boas F., Trindade E., Tavares M., Macedo G.

Descrição do Caso: Homem de 19 anos de idade, com síndrome Blue Rubber Bleb Nevus (BRBN) diagnosticado há 17 anos, com múltiplas lesões vasculares viscerais, musculares e subcutâneas, que condicionaram hemorragia digestiva crónica e emagrecimento. O doente inicialmente foi tratado por terapêutica endoscópica e cirurgia de ressecção intestinal das lesões maiores, com melhoria clínica. Por dependência de transfusões sanguíneas (total de 74 UGR), apesar de terapêutica com ferro oral e intravenoso. A utilização de fármacos anti-angiogénicos foi protelada devido a fases de crescimento rápido. Aos 18 anos, com atingimento da estatura adulta, foi proposto tratamento *off-label* com sirolimus. Nos primeiros meses de tratamento com sirolimus, o doente apresentou melhoria da astenia, do tamanho das lesões subcutâneas/musculares e resolução da anemia (recuperação 6g/dL), sem necessidade transfusional. Na avaliação após 1 ano da terapêutica, verificou-se recuperação ponderal de 10kg (IMC 24Kg/m²), sem recorrência das perdas hemáticas ou efeitos adversos.

Motivação: O Síndrome de BRBN é uma patologia rara, associada a hemorragia digestiva crónica. Este caso evidencia a sua gravidade e difícil controlo. A utilização inovadora de sirolimus deveu-se à ausência de opções terapêuticas capazes de induzir uma remissão sustentada, tendo-se revelado muito eficaz e bem tolerada. Este é o primeiro caso descrito de tratamento com sirolimus de um adulto com esta patologia.

Serviço de Gastrenterologia e Pediatria – Centro hospitalar São João, Porto, Portugal