

Malformação arteriovenosa pulmonar na Telangiectasia Hemorrágica Hereditária: relato de caso.

Palavras-chave: Telangiectasia Hemorrágica Hereditária, malformação arteriovenosa pulmonar pulmonar, correção de malformação arteriovenosa pulmonar.

INTRODUÇÃO: a Telangiectasia Hemorrágica Hereditária (THH) é uma doença rara e subdiagnosticada com prevalência entre 1:5000 e 1:8000, herdada como um traço autossômico dominante com mutações em genes dos cromossomos 9, 12, 18, 5 e 7, que codificam uma proteína de membrana importante na modulação da via de sinalização de fator de crescimento transformador. Essas mutações geram defeitos na parede dos vasos sanguíneos, ocasionando dilatações e um padrão contorcido nas vênulas pós-capilares, manifestando-se como telangiectasias. Já nas malformações arteriovenosas (MAVs), a alteração é uma conexão direta, sem capilares envolvidos, entre artérias e veias. O diagnóstico é feito com base nos critérios de Curação, não sendo necessário teste genético caso o paciente apresente 3 dos 4 critérios: epistaxe recorrente, telangiectasias, envolvimento visceral (gastrointestinal, pulmonar, hepático, sistema nervoso central), história familiar positiva em parente de primeiro grau. **OBJETIVO:** trazer à luz um caso de THH e evidenciar a necessidade em se suspeitar do diagnóstico diante da presença de MAVs pulmonar. **MÉTODOS:** estudo de caso clínico descritivo e exploratório baseado em análise de prontuário e revisão da literatura pelo Pubmed. **RESULTADOS:** Mulher de 43 anos, com história prévia de MAVs, em uso de oxigenoterapia domiciliar há 3 anos em baixo fluxo, 24 horas por dia, com história progressiva de Acidente Vascular Encefálico (AVE) há 7 anos. Procurou o Pronto Atendimento com novo quadro de AVE com ictus inferior a 4,5 horas, sendo realizado trombólise com recuperação dos déficits motores e focais apresentados. Durante a internação, intercorreu com trombose parcial do leito arteriovenoso. Ao exame físico, apresentava epistaxe e telangiectasia na porção distal dos dedos. Diante da presença de 3 dos 4 critérios de Curação, foi confirmado o diagnóstico de THH. Posteriormente, foi realizada a correção cirúrgica com embolização de MAV com êxito. Paciente apresentou melhora do quadro de hipoxemia e recebeu alta hospitalar sem necessidade de uso de oxigenoterapia suplementar. **CONSIDERAÇÕES FINAIS:** a suspeita diagnóstica de THH deve ser levantada quando o paciente apresenta MAVs. A importância do diagnóstico traz a possibilidade de rastreamento de outros acometimentos da doença, bem como a possibilidade de correção de forma precoce. A embolização da MAV trouxe qualidade de vida à paciente à medida que o quadro de hipoxemia foi resolvido.