

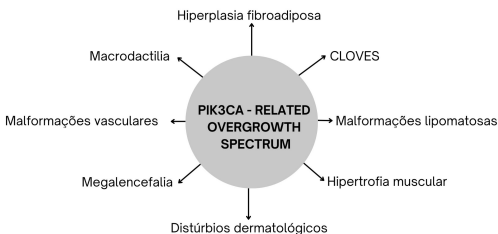
# ESPECTRO DE SUPERCRESCIMENTO RELACIONADO AO PIK3CA: O SUPERCRESCIMENTO SEGMENTAR À LUZ DE DOIS RELATOS DE CASO

MONIQUE SARTORI BROCH<sup>1,2</sup>; JOSIMARA LUIZA PARISE<sup>1,2</sup>; LAURA DELAI<sup>1,2</sup>; GABRIELLA ZANIN FIGHERA<sup>1,2</sup>; DÉBORA MISTURINI BASSOTTO<sup>1,2</sup>; TÊMIS MARIA FÉLIX<sup>4</sup>; BIBIANA MELLO DE OLIVEIRA<sup>2,3,4</sup>.

<sup>1</sup> Curso de Medicina, Universidade Luterana do Brasil - ULBRA; <sup>2</sup> Liga Acadêmica de Genética Médica da ULBRA; <sup>3</sup> Santa Casa de Misericórdia de Porto Alegre; <sup>4</sup> Hospital de Clínicas de Porto Alegre. josiparise@rede.ulbra.br

## INTRODUÇÃO

Variantes no gene *PIK3CA* são associadas ao supercrescimento somático em humanos. O espectro PROS (*PIK3CA-related overgrowth spectrum*) está relacionado a fenótipos variados descritos na **Figura 1**.



**Figura 1:** Fenótipo relacionado ao espectro PROS.

Raio-X de membros superiores indicou assimetria das partes moles. Os achados são compatíveis com o diagnóstico clínico de espectro PROS.

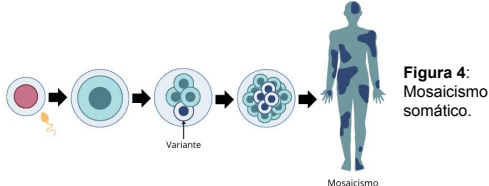


**Figura 3:** Assimetria de membros inferiores e supercrescimento segmentar com macroductília.

## DISCUSSÃO E CONCLUSÃO

Ambos os casos tiveram diagnóstico errôneo prévio de síndrome de Proteus devido a características similares com o espectro PROS. No entanto, Proteus é associada a manifestações pós-natais e à presença de nevos do tecido conjuntivo de aspecto cerebriforme.

PROS é normalmente causada por variantes *de novo*, ou seja, não é herdada dos pais. A distribuição das variantes ocorre de forma segmentar, ou seja, em mosaico (**Figura 4**), podendo ter caráter progressivo. A confirmação é feita por análise molecular, através de uma biópsia do tecido afetado, já realizada para os dois casos, que aguardam o sequenciamento de *PIK3CA*.



**Figura 4:** Mosaicismosomático.

PROS pode ser classificado em: isolada, com lesão focal que afeta apenas um tecido ou parte do corpo, e síndrômica, com crescimento excessivo associado a pelo menos duas outras características em dois sistemas. Uma terapia visando inibir o supercrescimento associado à via de sinalização PI3K foi aprovada em agências internacionais.

Os relatos destacam a importância do diagnóstico precoce e preciso, aliado ao aconselhamento genético, para melhorar a qualidade de vida dos pacientes com essa condição genética esporádica rara. Tais abordagens são fundamentais não apenas para oferecer intervenções adequadas, mas também para fornecer suporte e aconselhamento genético preciso às famílias.

## DESCRIÇÃO DO CASO

**Caso 1:** Paciente do sexo masculino, 2a7m, encaminhado por lesão em tórax e membro superior direito, previamente operado. Filho de casal não consanguíneo, com suspeita de linfangiomatose. Apresentou sepse neonatal com enterocolite e necessidade de colostomia. Realizada cirurgia de suposto linfangioma em tórax, dorso e membro superior direito. Apresentava macroductília bilateral de elementos isolados, aumento de volume em membro superior direito e dorso (**Figura 2**). Angiotomografia evidenciou lesão em planos musculares da parede torácica lateral, cintura escapular, região peitoral e do braço à direita, bem como circundando os vasos subclávios e braquiais. Quadro clínico compatível com espectro PROS.



**Figura 2:** Fenótipo paciente 1.

**Caso 2:** Paciente do sexo feminino, 3a11m, avaliada por biotinidase reduzida na triagem neonatal, supercrescimento e hemihipertrofia (**Figura 3**). Filha de pais não consanguíneos. Apresentava supercrescimento segmentar, com macroductília e hiperplasia assimétrica de membros superiores.

## REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

KEPPLER-NOREUIL, K. M. et al. PIK3CA-related overgrowth spectrum (PROS): diagnostic and testing eligibility criteria, differential diagnosis, and evaluation. *American journal of medical genetics. Part A*, v. 167A, n. 2, p. 287–295, 2015.  
MIRZAA, G.; GRAHAM, J. M., Jr; KEPPLER-NOREUIL, K. *PIK3CA-related overgrowth spectrum*. [s.l.] University of Washington, Seattle, 2023.