

## SÍNDROME DE MALFORMAÇÃO CAVERNOMATOSA MÚLTIPLA FAMILIAR

V Congresso Online Brasileiro de Medicina, 1ª edição, de 25/03/2024 a 27/03/2024

ISBN dos Anais: 978-65-5465-083-0

DOI: 10.54265/GKWP9075

**BORGES; THIAGO MUNIZ**<sup>1</sup>

### RESUMO

**Introdução:** A Síndrome da má formação cavernomatosa múltipla familiar ocorre principalmente em adultos jovens, e é encontrada no sistema nervoso, com predominância no encéfalo. As cavernomas são lesões raras de malformações vasculares do sistema nervoso central, podendo acometer igualmente indivíduos de ambos os sexos, embora sejam mais comuns em pacientes na terceira e quinta década de vida. **Apresentação do caso:** Paciente com 36 anos, do sexo feminino, admitida no Pronto Atendimento Municipal de Pindamonhangaba, após episódio de cefaleia de forte intensidade e crise convulsiva tônico-clônica generalizada. A paciente apresentou exame neurológico normal a não ser pelo déficit focal no membro superior direito. Foi realizado procedimento cirúrgico para exérese de lesões e também tecidos anormais adjacentes. **Discussão:** Existem pacientes assintomáticos e os que apresentam queixas, sendo as mais comuns, a depender do local de acometimento, tamanho e extensão de sangramento, a cefaleia, crise convulsiva e/ou déficit focal. A síndrome se mostrava como uma má formação cerebrovascular oculta e desconhecida, mas com a evolução dos exames de imagem foi possível realizar um melhor diagnóstico e avaliar as características da comorbidade. A Ressonância Nuclear Magnética é considerada o exame padrão-ouro para diagnóstico. **Conclusão:** A patologia possui origem hereditária em 30-40% dos casos, associada a mutação que leva a perda de função do gene KRIT1 (CCM1), malcavernin (CCM2) e PDC10 (CCM3). Torna-se aconselhável a observação clínica do paciente, e estratégias para controle dos sinais e sintomas. Em casos de lesões profundas no córtex e em locais, indica-se a radiocirurgia na tentativa de interromper a progressão da doença.

**PALAVRAS-CHAVE:** cavernomas, encéfalo, ressonância nuclear magnética, origem hereditária, ressecção cirúrgica