

PD38- Tumor cardíaco de causa hereditária – causa de morte súbita

Paula Martins, Marta António, Teresa Dionísio, Helder Costa, Ana Mota, Ricardo Duarte, Isabel Cristina Santos, António Pires, Graça Sousa, Lúcia Ribeiro, Eduardo Castela
Hospital Pediátrico de Coimbra

Introdução: O Síndrome de Carney é uma doença multissistémica, de transmissão autossómica dominante. Caracteriza-se sobretudo pela associação de manchas pigmentadas cutâneas, mixomas (cutâneos, cardíacos, mamário), hiperactividade endócrina (Síndrome de Cushing, acromegalia), tumores testiculares e schwannomas.

Descrição do caso clínico: Criança de 2 anos, que durante um processo infeccioso com febre, desencadeia um quadro de insuficiência cardíaca, com polipneia, gemido, engurgitamento jugular e hepatomegália 2 cm abaixo do rebordo costal. À auscultação cardíaca, destaca-se um sopro sistólico IV/VI, mais audível na área mitral e com irradiação axilar. O sinal de Hazer é positivo. Na avaliação dos antecedentes pessoais e familiares, destaca-se o facto de a mãe ter história de múltiplos tumores: adrenalectomia para tratamento de S. de Cushing aos 10 anos, ressecção de mixoma auricular cutâneo aos 31 anos, mixomas cutâneos periumbilicais, retroauriculares e vulvares, lentiginose cutânea..

A telerradiografia do tórax mostra aumento da aurícula esquerda, rectificação do arco médio da silhueta cardíaca e tronco da artéria pulmonar alargado. O ECG não tem alterações significativas, mas na ecocardiografia é visível um tumor pediculado de grandes dimensões na aurícula esquerda que condiciona insuficiência mitral II/IV. A PSAP está aumentada (120 mmHg) com regurgitação tricúspide moderada. Foi submetido a cirurgia cardiotorácica para remoção do mixoma.

A criança tem actualmente 12 anos e não teve recidiva do tumor cardíaco. É seguido em consulta de Endocrinologia por S. de Cushing. O seu avô materno foi operado há um ano por mixoma auricular. A mãe teve que ser submetida a nova cirurgia por adenomas hipofisários. O estudo molecular da família está em curso.

Conclusão: O diagnóstico precoce do síndrome de Carney é importante, pois permite uma vigilância e acompanhamento multidisciplinar da criança, tratando precocemente as complicações desta doença. É assim possível reduzir o risco de mortalidade que se associa sobretudo ao potencial embólico dos mixomas cardíacos e ao risco de morte súbita por arritmias.

Palavras-chave: Tumor ; Síndrome de Carney; Síndrome de Cushing; cirurgia cardiotorácica