

## 17 TRATAMENTO COM SIROLIMUS DE UM DOENTE COM SÍNDROME DE BEAN

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

**Introdução:** O Síndrome de Bean ou “Blue Rubber Bleb Nevus” (BRBN) é uma doença rara, caracterizada pela presença de múltiplas malformações vasculares cutâneas e do tubo digestivo, associando-se a hemorragia intestinal e anemia ferripriva, de difícil controlo. Outros órgãos também podem estar envolvidos. Não existem opções terapêuticas que tenham demonstrado um controlo adequado da doença, além de dois casos descritos de melhoria após tratamento com sirolimus.

**Caso clínico:** Doente do sexo masculino, 18 anos de idade, com BRBN diagnosticado há 15 anos, com múltiplas lesões vasculares viscerais, musculares e subcutâneas, complicado de hemorragia digestiva crónica. O doente inicialmente foi tratado por ablação endoscópica (árgon-plasma) e cirurgia de ressecção intestinal das lesões maiores, com melhoria clínica. Por dependência recorrente de transfusões de glóbulos rubros (74 transfusões desde o diagnóstico), apesar de terapêutica com ferro oral e intra-venoso (hidróxido de ferro, ferro-hidróxido dextrano e carboximaltase férrica), iniciou propranolol e foi submetido a vários tratamentos endoscópicos (ablação térmica e esclerose) com melhoria transitória. A terapêutica mais recente (propranolol e carboximaltase férrica) proporcionou melhoria sintomática, mas sem melhoria significativa da anemia e perdas hemáticas. A utilização de fármacos anti-angiogénicos foi protelada devido a possíveis efeitos adversos em fase de crescimento rápido. Aos 18 anos, com atingimento da estatura adulta, foi proposto tratamento com sirolimus. Um mês após o início da terapêutica anti-angiogénica o doente apresentou melhoria da astenia e da sensibilidade das lesões subcutâneas/musculares e resolução da anemia (recuperação 3g/dL num mês), sem recorrência de perdas hemáticas.

**Motivação:** Considera-se pertinente a apresentação e discussão do caso devido à raridade da Síndrome (200 casos publicados), gravidade da evolução clínica, desafio clínico das opções terapêuticas, utilização de tratamento inovador com boa resposta (apenas 2 casos publicados) e pela iconografia acompanhante.

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