

Manifestação vascular congênita da face e pescoço como síndrome de CLAPO: Relato de um caso

Marques A¹, Pacheco J¹, Salazar F¹, Barbosa E¹, Amaral JB¹, Monteiro L¹

1 - Pós-graduação em Medicina e Patologia Oral CESPU

Introdução

A Síndrome de CLAPO (representando uma entidade que cursa de malformação capilar do lábio inferior, malformação linfática da face e pescoço, assimetria e sobrecrecimento parcial ou generalizado) foi descrita pela primeira vez por Juan Carlos López-Gutiérrez em 2008.

Mundialmente estão descritos apenas menos de 10 casos, sendo que, além das malformações faciais e cervicais, nem todos os casos descritos apresentam os mesmos sinais ou sintomas.

Caso clínico

Apresentamos uma paciente do sexo feminino, de 24 anos, com:



Fig. 1 Malformação vascular do lábio inferior

Presente desde o nascimento e sem história de involução.

Na linha média simetricamente, com coloração rósea-azul-púrpura a abranger o vermelhão labial, pele circundante e mucosa intra-oral.

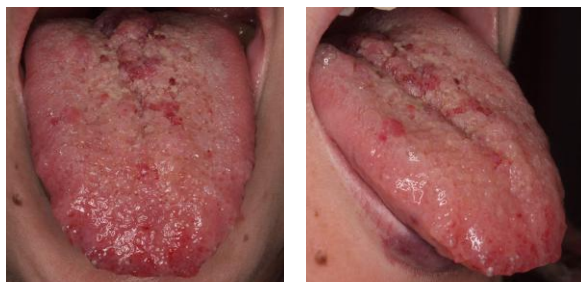


Fig. 2 e 3 Malformação linfática da língua (região dorsal)



Fig. 4 Malformação linfática da língua (região ventral)

Relatada, inicialmente, aos três meses de vida e que, hoje em dia, atinge a totalidade da região dorsal.



Fig. 5 Malformações tipo varizes (região anterior do pescoço)

Os exames imagiológicos confirmaram a presença de lesões compatíveis com malformação vascular nomeadamente na língua, lábio, região cervical, tireoidite em ecógrafia da tiroide e os exames anatomo-patológicos a biópsias efetuadas na pele corresponderam a hemangiomas tipo Hobnail.

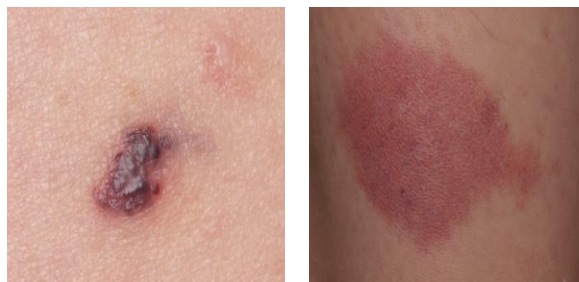


Fig. 6 e 7 Hemangiomas cutâneos

Inexistência de assimetrias e sobrecrecimento esquelético.

Diagnóstico presumível:

Malformação vascular congênita da face e pescoço possivelmente uma variante sem sobre crescimento assimétrico da Síndrome de CLAPO.

Conclusão

No que remete à deformidade vascular do lábio inferior, esta assume-se como uma característica constante em pacientes com esta síndrome.

No que consta ao sobre crescimento este parece não ser uma constante e, sabe-se, por isso que este não é um critério de inclusão major.

O número reduzido de pacientes descritos com esta síndrome, recentemente descrita, torna mandatário o alerta do estomatologista e medico dentista para as características típicas da mesma de modo a que mais indivíduos sejam devidamente diagnosticados com esta associação.

Bibliografia

1. Del Pozo J, Gómez-Tellado M, López-Gutiérrez JC. Vascular malformations in childhood. Actas Dermo-Sifiliográficas. 2012.
2. Rodríguez-Laguna L, Ibañez K, Gordo G, Garcia-Minaur S, Santos-Simarro F, Agra N, et al. CLAPO syndrome: identification of somatic activating PIK3CA mutations and delineation of the natural history and phenotype. Genet Med. 2018;
3. López-Gutiérrez JC, Lapunzina P. Capillary malformation of the lower lip, lymphatic malformation of the face and neck, asymmetry and partial/generalized overgrowth (CLAPO): Report of six cases of a new syndrome/association. Am J Med Genet Part A. 2008;
4. McCuaig CC. Update on classification and diagnosis of vascular malformations. Current Opinion in Pediatrics. 2017.