

provided temporary symptom relief. Despite these interventions, the patient developed high-output heart failure, with clinical and echocardiographic findings demonstrating biatrial dilatation, right ventricular enlargement, and elevated pulmonary artery pressures. Additionally, atrial flutter ensued, necessitating catheter ablation and chronic antiarrhythmic therapy. Magnetic resonance imaging of the brain revealed a stable cerebellar cavernoma. Given the progression of vascular anomalies and the development of high-output heart failure despite serial embolizations, systemic therapy with the mTOR inhibitor everolimus was initiated. Preliminary evidence from small studies suggests that mTOR inhibitors may contribute to the stabilization of vascular malformations and improve symptoms in PHTS patients, though its efficacy in fast-flow lesions remains to be fully established. **Conclusion:** This case illustrates the severe clinical burden of PHTS with extensive vascular anomalies leading to high-output cardiac failure. Serial embolizations play a central role in palliation but are insufficient to alter disease progression. mTOR inhibitors represent a promising therapeutic adjunct, with preliminary evidence suggesting benefits in vascular anomalies associated with PTEN mutations. Further clinical studies are essential to elucidate their role, particularly in patients with FFVMs. The management of PHTS requires a coordinated, multidisciplinary approach, emphasizing the need for early diagnosis and comprehensive long-term follow-up.

References:

1. Pimpalwar S, Yoo R, Chau A, Ashton D, Margolin J, Iacobas I. Temporal Evolution and Management of Fast Flow Vascular Anomalies in PTEN Hamartoma Tumor Syndrome. *Int J Angiol*. 2018;27(3):158-164.
2. Srivastava S, Jo B, Zhang B, et al. A randomized controlled trial of everolimus for neurocognitive symptoms in PTEN hamartoma tumor syndrome. *Hum Mol Genet*. 2022;31(20):3393-3404.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104904>

ID – 859

RELATO DE CASO – TELANGIECTASIA HEMORRÁGICA HEREDITÁRIA

PC Giacometto, ACDO Borges

Hemocentro Regional de Maringá, Maringá, PR, Brasil

Introdução: A Telangiectasia Hemorrágica Hereditária (THH), ou síndrome de Osler-Weber-Rendu, é uma doença genética rara, de herança autossômica dominante, associada principalmente a mutações nos genes *ENG* e *ACVRL1*, ligados à via do TGF- β . Caracteriza-se pela formação anômala de vasos sanguíneos, resultando em epistaxes recorrentes, telangiectasias mucocutâneas e, em alguns casos, malformações arteriovenosas viscerais. O diagnóstico é clínico, baseado nos critérios de Curação: epistaxes espontâneas e repetitivas, telangiectasias típicas, malformações viscerais e histórico familiar positivo. O manejo é desafiador, exigindo abordagem multidisciplinar e, em casos graves, terapias avançadas como agentes antiangiogênicos. **Descrição do caso:** Mulher

de 52 anos, com epistaxes diárias desde a infância e história familiar positiva para THH. Até 2021, realizava acompanhamento ambulatorial e reposição de ferro oral. Em 2022, passou a necessitar transfusões quinzenais, evoluindo para dependência transfusional semanal em 2023 devido a sangramentos nasais muito intensos. Queixava-se de fadiga persistente, associada à anemia crônica. O exame físico evidenciou múltiplas telangiectasias na língua, mãos, tórax, orelhas, couro cabeludo e mucosa nasal. Endoscopia digestiva alta revelou telangiectasias gástricas, compatíveis com a doença, sem achados de malformações arteriovenosas pulmonares ou neurológicas. A paciente preenchia três critérios de Curação: epistaxes recorrentes, telangiectasias típicas e histórico familiar positivo. Foram realizadas quatro cauterizações nasais, sem resposta clínica. Em 2024, obteve acesso judicial ao bevacizumabe por 60 dias, com melhora parcial da intensidade dos sangramentos. A suspensão do tratamento por decisão judicial levou à piora significativa e ao retorno da dependência transfusional semanal. **Discussão:** O caso representa uma forma grave e refratária de THH, com falha das medidas locais e suporte transfusional frequente. Apesar da ausência de malformações viscerais complexas, as lesões gástricas contribuem para a anemia persistente e agravam o impacto clínico. O manejo da epistaxe grave na THH deve seguir abordagem escalonada: umidificação nasal, cauterizações, tamponamentos, suplementação de ferro, transfusões e, em casos selecionados, terapias antiangiogênicas. O bevacizumabe, embora promissor, permanece como uso *off-label* no Brasil, com alto custo e acesso frequentemente condicionado a processos judiciais. A dependência transfusional crônica aumenta o risco de sobrecarga de ferro, infecções e reações transfusionais, além de comprometer a qualidade de vida. **Conclusão:** A THH pode se apresentar de forma grave, com sangramentos de difícil controle e grande impacto clínico e social. O reconhecimento precoce e a estratificação de gravidade são essenciais para direcionar o manejo. Casos refratários, como o descrito, reforçam a necessidade de protocolos clínicos nacionais e políticas públicas que viabilizem o acesso a terapias inovadoras, com potencial de reduzir a dependência transfusional e melhorar a sobrevida e a qualidade de vida dos pacientes.

Referências:

Faughnan ME, Mager JJ, Hets SW, Palda VA, Lang-Robertson K, Buscarini E, et al. Second International Guidelines for the Diagnosis and Management of Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia. *Ann Intern Med*. 2020;173(12):989-1001.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104905>

ID – 547

SÍNDROME DE OSLER-WEBER-RENDU: UMA REVISÃO SISTEMÁTICA DAS MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS, DIAGNÓSTICO E ABORDAGENS TERAPÊUTICAS

DD Mello, CP Coimbra

Faculdade de Ciências Médicas da Santa Casa de São Paulo (FCMSCSP), São Paulo, SP, Brasil