



FACULDADE DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE DE COIMBRA
MESTRADO INTEGRADO EM MEDICINA – TRABALHO FINAL

VIRGÍNIA CELESTE SARAIVA DE ABREU MARQUES

***Malformações Vasculares do Território Hepático: dois casos
clínicos***

ARTIGO CIENTÍFICO ORIGINAL

ÁREA CIENTÍFICA DE PEDIATRIA E CIRURGIA PEDIÁTRICA

Trabalho realizado sob a orientação de:

DRA. SUSANA MARGARIDA NABAIS GOMES NOBRE

PROF. DOUTORA MARIA FRANCELINA DE SOUSA CRUZ LOPES

Trabalho final do 6º ano médico com vista à atribuição do grau de mestre no âmbito do ciclo de estudos do Mestrado Integrado em Medicina.

Índice

Resumo.....	3
Palavras – Chave	3
Abstract	4
Key-words	4
1. Introdução.....	5
2. Métodos.....	7
3. Casos Clínicos	8
Caso 1.....	8
Caso 2.....	10
4. Discussão.....	16
5. Conclusão.....	26
6. Agradecimentos.....	27
7. Referências Bibliográficas	28

Resumo

As anomalias congênitas do sistema venoso porta são raras mas cada vez mais diagnosticadas devido à maior acessibilidade e acuidade dos meios imagiológicos disponíveis.

Apresentam-se dois casos de anomalias congênitas do sistema venoso porta, selecionados devido à sua singularidade: o primeiro caso pela raridade da anomalia, o segundo pela apresentação clínica atípica.

O caso 1 refere-se ao de uma adolescente de 17 anos à qual foi detetada, incidentalmente, aos 4 anos, agenesia do tronco principal da veia porta associado a um *shunt* mesentérico-portal esquerdo (*shunt* Rex), anomalia que mimetiza o *bypass* realizado cirurgicamente em pediatria nos casos de trombose da veia porta extra-hepática, o *shunt* Meso-Rex. Presentemente conta com 160 meses de seguimento, sem qualquer evidência clínica ou laboratorial de doença.

O caso 2 refere-se ao de uma adolescente de 17 anos com esplenomegalia e trombocitopenia diagnosticadas desde os 14 meses, sem aparente diagnóstico etiológico. Aos 9 anos, recorreu ao serviço de urgência por episódio de hemorragia digestiva alta na sequência de rutura de varizes esofágicas, tendo sido detetada uma transformação cavernomatosa da veia porta e *ductus venosus* patente (*shunt* portossistémico congénito). Ao longo de 8 anos de evolução, a doença foi complicada por hipertensão portal com hiperesplenismo, exuberante circulação hepática colateral e aparecimento de múltiplos nódulos de regeneração hepáticos. Foi realizada oclusão do *shunt*, por técnicas endovasculares, aos 15 anos e, 36 meses após o procedimento, a adolescente apresenta-se clinicamente estável e com estabilização da doença nodular hepática.

Palavras-chave: shunt portossistémico congénito; hipertensão portal; Pediatria; anomalias da veia porta; *ductus venosus* patente

Abstract

Congenital portal system abnormalities are rare malformations increasingly recognized due to better accessibility and acuity of the new imaging assessment methods.

We present two cases of congenital anomalies of the portal venous system selected for their singularity: the first case due to the rarity of the anomaly and the second case because of its atypical clinical presentation.

The first case refers to a 17 year-old female with an incidental finding of portal trunk agenesis associated with a left mesenteric-portal shunt (Rex shunt), detected at the age of 4, anomaly that mimics the Meso-Rex shunt surgically performed in children with extra-hepatic portal vein thrombosis. Nowadays with 160 months of follow-up, she remains without any clinical or laboratorial signs of disease.

The second case reports to a 17 year-old female with splenomegaly and thrombocytopenia diagnosed since 14 months of age, without apparent etiologic diagnosis. At the age of 9, she presented to the emergency department with severe gastrointestinal bleeding due to oesophageal varices rupture associated with a cavernomatous transformation of the portal vein and a patent ductus venosus (congenital portosystemic shunt). During the last 8 years, disease was complicated with portal hypertension and hypersplenism, with significant hepatic collateral circulation and multiple hepatic regenerative nodules. The shunt was occluded by endovascular techniques at 15 years of age. After 36 months, the child is clinically stable and imaging showed stable nodular hepatic disease as well.

Key-words: congenital portosystemic shunt; portal hypertension; Pediatrics; portal vein abnormalities; patent ductus venosus

1. Introdução

O fígado é um órgão nobre do corpo humano com funções primordiais na manutenção da homeostase orgânica, desempenhando diversas e importantes funções metabólicas e de biossíntese as quais até à data não são passíveis de ser substituídas por nenhum método artificial.

A vascularização venosa hepática é feita através da veia porta. Esta origina-se pela junção das veias esplênica e mesentérica superior posteriormente à cabeça do pâncreas. Após a sua origem, a veia porta dirige-se para o hilo hepático recebendo no seu trajeto diversas tributárias provenientes do trato gastrointestinal. (1,2)

O desenvolvimento embriológico do sistema porta é um processo complexo que decorre ao longo de várias semanas e envolve a manutenção e a obliteração coordenada de vasos a nível esplâncnico.(1–4) Sendo o sistema porta responsável por cerca de 75% da vascularização hepática, (1) as anomalias que o afetam assumem especial importância pois têm potencial para comprometer a sua função e até a sua viabilidade. Estas parecem ser anomalias raras, como comprova um estudo de Hofstaetter *et al* (2000) (5): em 15000 fetos estudados por ecografia e/ou eco-doppler durante 5 anos apenas foram encontrados 8 com malformações do sistema porta.

Os *shunts* hepáticos portossistémicos congénitos são anomalias raras encontradas em crianças com uma incidência que se estima que ronde os 1:25000/1:30000.(6) Estes podem ser assintomáticos e detetados incidentalmente em ecografia abdominal por motivo de investigação de uma outra patologia, ser diagnosticados devido às consequências do *bypass* sanguíneo hepático (hipergalactosémia e hiperamoniémia) e/ou pela presença de complicações a eles associados. As principais complicações dos *shunts* hepáticos portossistémicos congénitos são a síndrome hepato-renal, a encefalopatia hepática e os tumores hepáticos.(7)

Descrevemos, devido à sua singularidade, os casos clínicos de duas adolescentes com anomalias raras do sistema venoso porta, um dos quais se destaca pela raridade da anomalia, o outro, pela apresentação clínica atípica.

2. Métodos

Foi feito um estudo retrospectivo dos processos clínicos de duas adolescentes com malformações congénitas do sistema porta que iniciaram seguimento no Serviço de Cirurgia Pediátrica do Hospital Pediátrico de Coimbra (HP), Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra (CHUC), entre 2003 e 2008. Foram colhidos dados sobre as manifestações clínicas, resultados laboratoriais, estudos imagiológicos, terapêuticas instituídas e evolução clínica até Fevereiro de 2016.

3. Casos Clínicos

Caso 1

Adolescente, de 17 anos de idade, do sexo feminino, seguida em consultas de Pediatria por episódios repetidos de pielonefrite aguda durante o primeiro ano de vida, associados a ligeira dilatação pielocalicial à esquerda, sem evidência de refluxo vesico-ureteral.

Nasceu às 40 semanas de gestação, fruto de uma gravidez vigiada, sem intercorrências e sem alterações ecográficas pré-natais. Sem antecedentes familiares de relevo.

No seguimento ecográfico da pielonefrite foi detetada, aos 4 anos de idade, incidentalmente, polisplenia e uma variante anatômica do sistema porta. Por este motivo, foi referenciada para a consulta de cirurgia pediátrica do HP (Cirurgia Gastrenterológica) onde ainda mantém acompanhamento regular. Nesta data, encontrava-se assintomática e o exame objetivo não apresentou qualquer alteração.

A avaliação ecográfica posterior mostrou ausência do tronco porta e uma estrutura venosa com cerca de 10 a 12 mm de calibre que se posicionava entre a região do confluente esplenomesentérico e a veia porta esquerda (estrutura venosa permeável, com fluxo hepatópeto). Para melhor caracterização imagiológica realizou tomografia computadorizada abdominal com contraste (angio-TC), aos 17 anos, que confirmou a ausência do tronco porta com ramos portais intra-hepáticos permeáveis através de vaso colateral que se origina na confluência da veia esplénica e mesentérica.

Este vaso colateral, localizado à esquerda da linha média e contornando a vertente inferior do pâncreas e em posição pré-duodenal, comunica com o segmento umbilical do ramo portal esquerdo, a nível da fissura interlobar do fígado, aí originando 3 ramos intra-hepáticos (Figura 1).

Esta anomalia mimetiza um *shunt* que é habitualmente realizado, cirurgicamente, em crianças, para correção da hipertensão portal por obstrução extra-hepática da veia porta, o designado *shunt* Meso-Rex (ou shunt Rex).

Na angio-TC apresentava também, além das alterações descritas, polisplenia e alterações vasculares compatíveis com heterotaxia. Esta anomalia foi diagnosticada como *shunt* congénito mesentérico-portal (Rex) (Figura 1).

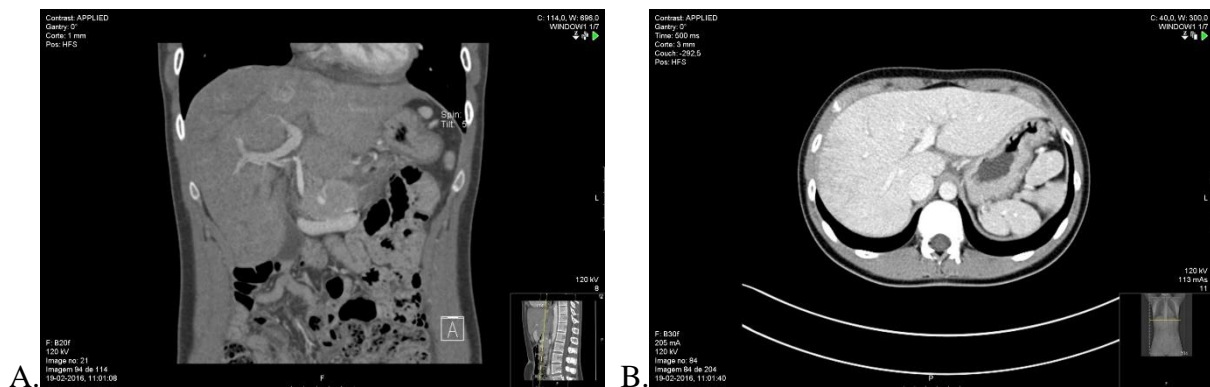


Figura 1 – Imagens de angio-TC do abdómen em que se demonstra *shunt* congénito mesentérico-portal (Rex). Na figura 1.B é possível também observar polisplenia.

A adolescente tem mantido controlo imagiológico regular (ecografia abdominal e doppler-hepático) que mostrou estabilidade anatómica e ausência de complicações associadas.

Foram excluídas outras malformações associadas, exceto a presença de uma comunicação intra-ventricular detetada por ecocardiograma, mas sem repercussão hemodinâmica.

Analicamente, apresentou-se sempre sem alterações dos parâmetros hematológicos, da coagulação e hepáticos e com amoniémia normal. O estudo das trombofilias foi negativo.

Atualmente, após 160 meses de seguimento, tem-se mantido assintomática e sem evidência clínica de sinais de hipertensão portal ou outras complicações, nem alterações laboratoriais.

Caso 2

Adolescente, atualmente com 17 anos, do sexo feminino, referenciada para a consulta de cirurgia pediátrica do HP (Cirurgia Gastrenterológica) aos 9 anos, após episódio de hemorragia digestiva alta, por rutura de varizes esofágicas.

Filha de pais não consanguíneos, saudáveis. Dois irmãos saudáveis. Sem antecedentes familiares patológicos relevantes.

Fruto de uma terceira gestação complicada por restrição do crescimento intra-uterino desde as 32 semanas, sem registo de outras anomalias nas ecografias pré-natais. Serologias gestacionais sem alterações.

Nasceu prematuramente, às 36 semanas de gestação, com 2030g (<P5). Houve boa adaptação à vida extra uterina (índice de APGAR 9, 10, 10). Não teve complicações no período neonatal. Sem necessidade de cateterismo da veia umbilical.

Numa consulta de rotina, aos 14 meses, foi detetada esplenomegalia no exame físico pelo que foi referenciada para o hospital da área de residência para investigação. Foi constatada trombocitopenia (109000 u/L). Ecograficamente, foi confirmada a esplenomegalia (9,4x6x4,95cm, valor no limite superior do normal para a idade (8)), sem referência a outras alterações imagiológicas, nomeadamente hepáticas.

Para melhor esclarecimento da situação foi referenciada para a consulta de Pediatria do HP, aos 5 anos. Clinicamente assintomática. O exame objetivo não apresentava alterações de relevo exceto o baço palpável a 4 centímetros abaixo do rebordo costal esquerdo.

A investigação etiológica inicialmente efetuada foi normal, tendo sido excluídas doenças infecciosas, hematológicas (hemoglobinopatias, anemias hemolíticas e auto-imunes; alterações das

populações linfocitárias), metabólicas (défice de glucose-6-fosfato desidrogenase, fenilcetonúria, doença de Niemann-Pick) e genéticas (doença de Gaucher, défice de alfa-1-antitripsina).

Ecograficamente, manteve evidência de esplenomegalia, mas veia porta de calibre normal, permeável, com fluxo hepatópeto e velocidades normais.

Aos 9 anos, recorreu ao Serviço de Urgência do HP por hematemeses e melenas associadas a edemas periorbitários. Ao exame objetivo apresentava-se prostrada, com palidez cutânea e das mucosas, com equimoses nos membros inferiores, edemas palpebrais, hipotensão arterial (96/51 mmHg, <P5), ligeira taquicardia (112 bpm, valor normal 70-110 bpm) e preenchimento capilar inferior a 2 seg, evidenciando má perfusão periférica. A auscultação cardíaca era rítmica, com um sopro de grau I-II/VI audível em todos os focos. O abdómen era mole, depressível e não doloroso, com o baço palpável a 4 cm abaixo do rebordo costal esquerdo e o fígado não palpável, sem circulação colateral visível nem outros estigmas de doença hepática crónica.

Apresentava anemia aguda normocrómica e normocítica (Hg 4,7 g/dL, valor normal 11,5-14,5 g/dL) e trombocitopenia (66000 u/L, valor normal 200000-400000 u/L), enzimas de citólise normais, hipoproteinémia (41,9 g/L, valor normal 63-86 g/L) e hipoalbuminémia (24,1 g/L, valor normal 37-56 g/L).

A ecografia abdominal realizada mostrou um cavernoma da veia porta e a esplenomegália já conhecida (13,3 cm).

Realizou endoscopia digestiva alta (EDA) que detetou varizes no esófago distal (grau 3) que foram tratadas com colocação de bandas elásticas.

Repetiu EDA de controlo 3 semanas mais tarde observando-se 3 varizes esofágicas de grau 2/3 no terço inferior do esófago (2h, 5h e 9h) e algumas varizes fúndicas de grau 3. Houve necessidade de repetir tratamento com colocação de nova banda numa variz e esclerose de outras com glicose hipertónica.

Posteriormente, fez EDA de controlo semestralmente sem nova necessidade de tratamento.

No seguimento deste episódio foi referenciada à consulta de Cirurgia Gastroenterológica do HP para orientação das complicações da hipertensão portal por cavernoma da porta.

Realizou angio-TC que revelou *ductus venosus* patente (DVP), com resíduo de ramo direito porta, sem imagens de vascularização intra-hepática (Figura 2) e importante envolvimento cavernomatoso peri-esofágico.

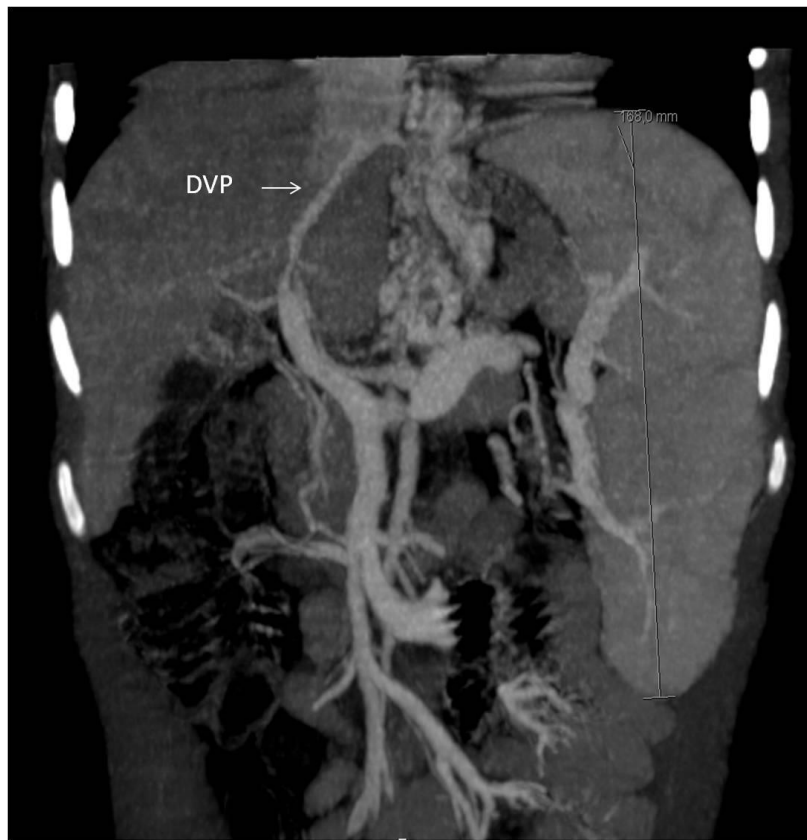


Figura 2 – Imagem de corte coronal da angio-TC que mostra *ductus venosus* patente (DVP).

Fez também ecocardiografia que exclui malformações cardíacas e alterações hemodinâmicas.

Aos 13 anos, por ecografia hepática, foram detetadas duas lesões nodulares de estrutura discretamente hiperecogénica e heterogénea com limites mal definidos e localizadas no segmento

VII, com 4,6 cm, e no segmento VI, com 2,6 cm. Para melhor caracterização destas lesões, realizou ressonância magnética abdominal cujas imagens sugeriam poder tratar-se de hiperplasia nodular regenerativa secundária a hipertensão portal (Figura 3).

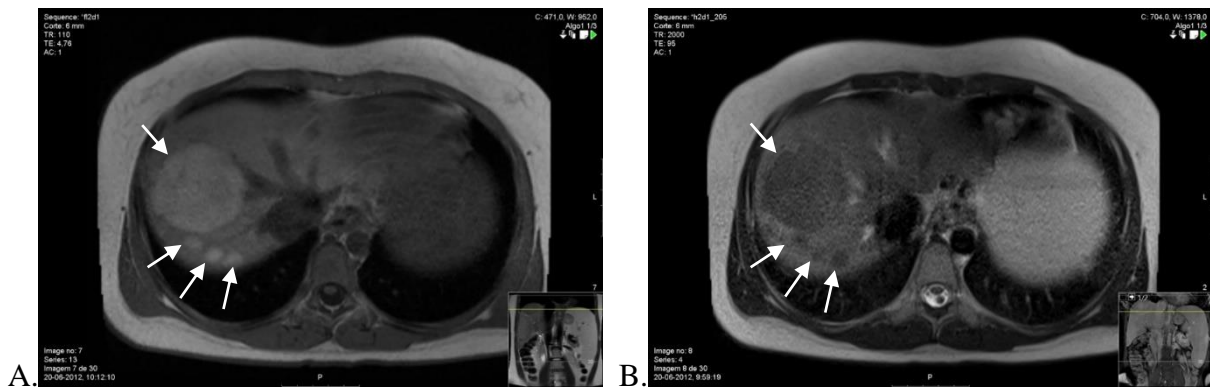


Figura 3 - Imagem de ressonância magnética abdominal que mostra múltiplas formações nodulares hepáticas (setas). A imagem 3.A é obtida em ponderação T1 e a imagem 3.B é obtida em ponderação T2.

Os marcadores tumorais foram normais, a nomeadamente neuroenolase específica (valor máximo 8,3 ng/mL; (valor de referência <12,5 ng/mL) e alfafetoproteína (valor máximo de 1,2 UI/ml (valor de referência 0,5-5,5UI/mL).

Nesse mesmo ano, com o objetivo de avaliar a permeabilidade do sistema venoso porta intra-hepático, realizou nova angiografia com oclusão temporária do *shunt* com balão. Confirmou-se a permeabilidade do tronco venoso porta e a não visualização dos ramos intra-hepáticos, tendo-se visualizado ainda exuberante circulação colateral.

Realizou uma biópsia hepática percutânea dirigida ao parênquima hepático não afetado por nódulos de regeneração, cujo resultado se apresenta na figura 4.

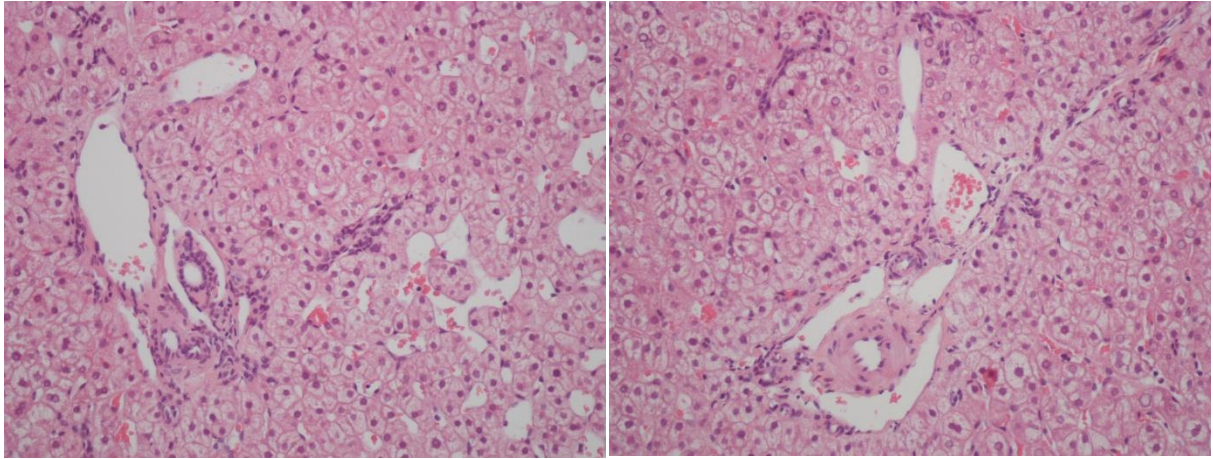


Figura 4 - Cortes histológicos de biópsia hepática (hematoxilina eosina x200) que mostra tecido hepático de normal arquitetura, sem fibrose assinalável, com a maioria dos tratos portais observados apresentando ramos da veia porta muito distendidos e herniados no parênquima observando-se também áreas de grande distensão sinusoidal.

Foram excluídas outras complicações eventualmente associadas. A adolescente não apresentava sinais ou sintomas de hipertensão pulmonar.

Aos 15 anos, a vigilância ecográfica demonstrou aumento do tamanho e número dos nódulos hepáticos: várias formações nodulares, com o nódulo de maior dimensão medindo 7,9 cm.

Alguns meses depois realizou, com sucesso, por meio endovascular, a oclusão do *ductus venosus* com filtro cava, sem complicações pós-procedimento.

Com 36 meses de *follow-up* pós-procedimento, não apresentava indícios clínicos de agravamento da hipertensão portal e os exames imagiológicos subsequentes mostraram a oclusão do *ductus venosus* e a estabilização da doença nodular hepática.

Atualmente mantém sinais de hipertensão portal, nomeadamente, esplenomegalia (cerca de 20 cm) com hiperesplenismo (trombocitopenia grave (plaquetas sempre inferiores a 50000 u/L nos últimos 2 anos e leucopenia), mas sem varizes esofágicas. Apresenta função hepática, enzimas

de citólise e amoniémia normais (Tabela 1). Clinicamente, apresenta normal neurodesenvolvimento e bom aproveitamento escolar.

Tabela 1 – Avaliação laboratorial da doente 2 (36 meses após oclusão do <i>Ductus Venosus</i> patente)		
		Valor de referência
Hgb	12.4 g/dl	12-16 g/dL
Leucócitos	2.20 G/L	3.9-11 G/L
Plaquetas	23 x 10 ³ u/L	150-400 G/L
INR	1.39	< 1.2
Proteínas Totais	65.5 g/L	63-86 g/L
Albumina	40.0 g/L	37-56 g/L
Bilirrubina Total	28.2 µmol/L	<22 µmol/L
Bilirrubina Direta	6.2 µmol/L	0-7 µmol/L
Gama-glutamilttransferase	81 UI/L	12-58 UI/L
Aspartato Aminotransferase	32 UI/L	15-46 UI/L
Alanina Aminotransferase	41 UI/L	5-35 UI/L
Amónia	32 µmol/L	21-50 µmol/L
AFP (Alfafetoproteína)	2.0 UI/mL	0.5-5.5 UI/mL

4. Discussão

Apresentamos dois casos de malformações vasculares hepáticas, únicas pela sua singularidade e raridade.

No primeiro caso, descrevemos uma anomalia congênita com agenesia da veia porta extra-hepática, na qual existe um vaso aberrante que conduz o sangue entre os afluentes da porta (veia mesentérica superior e veia esplénica) e o recesso Rex. Esta anomalia, denominada *shunt* congênito mesentérico-portal (Rex), mimetiza um *shunt* cirúrgico que habitualmente se utiliza para a correção da hipertensão portal por trombose extra-hepática da veia porta, em crianças sem grave disfunção hepática. Neste *shunt* cirúrgico, designado por Meso-Rex *bypass*, *bypass* mesentérico-portal esquerdo ou *shunt* Rex, é feito um *bypass* do tronco principal da veia porta trombosado. Para tal, interpõe-se um conduto (habitualmente a veia jugular interna do próprio doente) que une a confluência da veia mesentérica superior e a veia porta esquerda intra-hepática, a nível do recesso rex na fissura umbilical hepática.(9) Conseguem-se, assim, restabelecer completamente a circulação portal hepática com tão bons resultados que este procedimento já foi mesmo proposto como de primeira linha para as situações de trombose da veia porta com recesso Rex patente.(9)

O sistema porta é um sistema venoso que conduz a maioria do sangue venoso do tubo digestivo para o fígado para que este possa efetuar as suas funções metabólicas. A veia porta origina-se tipicamente da junção entre a veia mesentérica superior e a veia esplénica a nível de L2, anteriormente à veia cava inferior e posteriormente ao pâncreas. (1,2)

O desenvolvimento embrionário do sistema venoso portal é um processo complexo, que envolve a persistência e obliteração de vasos comunicantes entre o sistema venoso vitelino e o sistema venoso umbilical do feto, entre a quarta e décima segunda semanas de gestação. (1,2)

Inicialmente, desenvolver-se-ão 3 anastomoses principais entre as duas veias vitelinas que rodeiam a estrutura que posteriormente se tornará o fígado. De uma forma simplista, podemos dizer que ocorre involução da porção caudal da veia vitelina direita, da porção cranial da veia vitelina esquerda e da anastomose caudal-ventral. A anastomose dorsal dará origem à veia porta e a anastomose cranial-ventral dará origem ao ramo esquerdo da veia porta. Relativamente às veias umbilicais (que se encontram externamente às vitelinas), a veia umbilical direita involui completamente e a porção caudal da veia umbilical esquerda une-se ao ramo esquerdo da veia porta. É também nesta fase que ocorre a formação do *ductus venosus* que vai unir a porção caudal da veia umbilical esquerda e a veia cava inferior. (1,2,4)

Após o nascimento, este sistema sofre mais algumas alterações, nomeadamente a obliteração da veia umbilical, dando origem ao ligamento teres e o encerramento do *ductus venosus* originando o ligamento venoso hepático. Num recém-nascido de termo, é expectável que o *ductus venosus* esteja anatomicamente encerrado ao fim de uma semana, no entanto, estudos indicam que este encerramento ocorre de forma mais demorada em recém-nascidos pré-termo, podendo este processo demorar até duas semanas. Após este período considera-se existir um *ductus venosus* patente, que é considerada uma malformação vascular hepática rara (1,10,11) mas que numa casuística de Bernard *et al* (12) representou 22% (59/265) de todos os *shunts* congénitos portossistémicos avaliados nesse estudo.

Pensa-se que anomalias deste processo de desenvolvimento estarão na origem das variantes anatómicas do sistema porta bem como das suas malformações.(1)

No primeiro caso, a criança apresenta uma anatomia portal singular, provavelmente devido a uma qualquer perturbação do normal desenvolvimento embrionário do sistema porta. Na anatomia portal típica, após a sua origem na confluência espleno-mesentérica, a veia porta ascende,

junto com o ligamento hepatoduodenal, posteriormente à primeira porção do duodeno, atingindo o hilo hepático onde origina os ramos esquerdo e direito portais intra-hepáticos. (1,2) Já no caso descrito, não existe um tronco principal da veia porta, havendo um vaso alternativo para a condução do sangue portal desde a confluência espleno-mesentérica até à região umbilical do ramo esquerdo da veia porta (recesso Rex). A esse nível, o vaso anômalo origina três veias subsidiárias, nas quais se inclui o ramo direito portal, que é hipoplásico. Descrevemos portanto, o caso de uma doente com uma anatomia do sistema porta completamente anormal, mas com circulação portal preservada.

Estão descritos na literatura apenas dois casos semelhantes a este (descritos em 2002 e 2015) em que os indivíduos possuem um *shunt* entre a veia mesentérica superior e o ramo esquerdo da veia porta a nível do recesso rex, mimetizando o *shunt* Meso-Rex. Os dois casos associam-se a outras malformações. (4,13)

O primeiro caso trata-se de uma criança do sexo masculino com onfalocelo diagnosticado desde as 20 semanas de gestação, sem outras alterações, nomeadamente genéticas. A anomalia foi descoberta de forma incidental durante a cirurgia de reparação do onfalocelo aos 2 dias de vida. Aos 9 meses de idade a criança apresenta evolução favorável. (4)

O segundo caso refere-se ao de uma criança do sexo feminino cujo *shunt* rex congénito foi detetado incidentalmente, aos 45 dias de vida durante uma cirurgia devido a uma síndrome de polisplenia e atresia biliar. Neste caso não há relato acerca da evolução a longo prazo da criança. (13)

O nosso caso é assim, o que apresenta um *follow-up* mais longo e terceiro caso desta anomalia a ser descrito, não existindo, no momento, qualquer classificação estabelecida para esta malformação.

É de enfatizar que esta adolescente foi referenciada muito cedo (aos 4 anos de idade) e conta já com 160 meses de *follow-up*, mantendo-se sempre saudável e sem qualquer sinal de disfunção hepática, o que nos faz crer que esta anomalia se comporta mais como uma variante do normal do sistema porta do que como uma malformação/patologia.

No entanto, e uma vez que não existem outros casos semelhantes, não poderemos inferir acerca da evolução a longo prazo, nomeadamente da funcionalidade do vaso colateral que, de momento, substitui as funções do tronco porta. Neste sentido, esta adolescente deve manter um seguimento regular para avaliar e assegurar a função deste vaso e a função hepática. Eventuais sinais de hipertensão portal deverão ser monitorizados. Apesar da aparente benignidade desta anomalia, numa situação de *stress* cirúrgico, é necessário ter em conta a sua presença e realizar uma prevenção de eventos trombóticos mais cuidada.

No segundo caso, descrevemos uma situação de grave hipoplasia do sistema venoso porta intra-hepático, associado a um *shunt* congénito portossistémico, mais especificamente, um *ductus venosus* patente com uma apresentação atípica: hipertensão portal e hemorragia de varizes esofágicas.

Os *shunts* portossistémicos congénitos são condições raras, embora cada vez mais detetados devido ao acesso mais fácil e à melhoria das técnicas imagiológicas auxiliares de diagnóstico. (7)

Ao fazerem o *bypass* do sangue venoso do fígado diretamente para a circulação sistémica, estes *shunts* impedem a normal metabolização de algumas substâncias, nomeadamente a glucose, galactose e a amónia, o que pode trazer efeitos deletérios no neurodesenvolvimento das crianças com esta malformação. (14,15)

Consoante a sua origem, os *shunts* portossistémicos podem ser classificados em: (1,7,14,15)

1. Intra-hepáticos – entre um dos ramos intra-hepáticos da veia porta e a veia cava inferior ou uma das veias hepáticas.
2. Extra-hepáticos – entre o tronco principal da veia porta (ou um dos seus ramos de origem – veia mesentérica superior e veia esplénica) e a veia cava inferior.

Existem diversas classificações para os *shunts* portossistémicos, sendo a mais utilizada a desenvolvida por Morgan e Superina, em 1994 (16) posteriormente modificada por Lautz e Superina, em 2011.(17) Esta classificação tem a vantagem de associar o tipo de malformação do sistema porta com o tipo e origem do *shunt* portossistémico (Tabela 2).

Tabela 2 – Classificação dos <i>Shunts</i> Portossistémicos Congénitos segundo Lautz e Superina (2011)(17)	
Tipo	Descrição
I	Sem fluxo portal intra-hepático (ausência congénita da veia porta ou Síndrome de Abernethy tipo I)
II	<i>Shunt</i> parcial com fluxo portal preservado (Síndrome de Abernethy tipo II)
IIa	Origem no ramo esquerdo ou direito da veia porta (incluindo <i>Ductus Venosus</i> patente)
IIb	Origem no tronco principal da veia porta (incluindo a bifurcação ou confluência esplenomesentérica)
IIc	Origem nas veias mesentérica, gástrica ou esplénica

A síndrome de Abernethy é uma doença rara, descrita pela primeira vez por Abernethy em 1793, que consiste numa malformação congénita da veia porta, caracterizada por um espectro de *shunts* porto-sistémicos congénitos. (1,17,18)

Numa síndrome tipo I existe ausência completa da veia porta e conseqüente *bypass* completo do sangue proveniente do sistema venoso porta para a circulação sistêmica. Este tipo de síndrome encontra-se frequentemente associada a outras malformações congênitas, nomeadamente, cardíacas, esqueléticas, polisplenia e patologia hepática. (1,18,19)

Numa síndrome tipo II, existe um *shunt* portossistêmico extra-hepático com *bypass* apenas parcial do sangue portal devido a uma veia porta hipoplásica. Nestas situações, existe uma maior variabilidade de apresentações clínicas, embora as queixas mais comuns sejam as associadas à hiperamoniémia e, as principais complicações, sejam devido a lesões regenerativas hepáticas e hipertensão pulmonar. (1,17–19)

Conhecer a morfologia detalhada do *shunt* portossistêmico e do sistema venoso porta dos doentes é essencial pois condiciona a atitude terapêutica subsequente. Numa síndrome tipo I, devido à agenesia completa da veia porta, a única opção curativa será o transplante hepático, enquanto que, numa síndrome tipo II, estão disponíveis uma plêiade de outras opções terapêuticas (de suporte, embolizações, terapêuticas endovasculares e/ou cirúrgicas) com evidência de bons resultados. (7,14,15,17,19)

Estudos indicam ainda que alguns *shunts* portossistêmicos podem sofrer encerramento espontâneo até aos dois anos de idade do doente, particularmente se este for um doente do sexo feminino com *shunts* intra-hepáticos e história de colestase neonatal. Raramente os *ductus venosus* patentes encerram de forma espontânea. (6,15)

Os *shunts* portossistêmicos podem ser completamente assintomáticos ou ter uma enorme diversidade de apresentações clínicas.(3,12,15,20)

O que torna o nosso segundo caso singular e digno de referência é o fato de este *shunt* ter-se manifestado de forma atípica: hemorragia de varizes esofágicas no contexto de hipertensão portal.

No caso dos *shunts* portossistêmicos congênitos é simples de compreender que esta será uma apresentação paradoxal, uma vez que, mesmo na presença de agenesia do sistema porta, o sangue portal terá sempre o *shunt* portossistêmico como via alternativa de circulação. Além disso, nos *shunts* portossistêmicos congênitos, por norma, não existe patologia hepática parenquimatosa associada que condicione aumento adicional da resistência venosa sinusoidal. Pelo contrário, nos casos dos *shunts* adquiridos em consequência de hipertensão portal (por cirrose hepática, por exemplo), o sangue, ao encontrar a resistência portal aumentada, vê-se obrigado a encontrar vias alternativas de circulação, forçando a dilatação de anastomoses portossistêmicas previamente existentes, mas habitualmente de calibre insignificante, sendo as mais relevantes as gastroesofágicas, paraesofágicas, paraumbilicais e esplenorrenais. (2,9,11,21)

Fazendo uma retrospectiva da história do segundo caso descrito, podemos inferir que, apesar da ausência de evidências ecográficas, desde os 14 meses de idade, a criança teria já algum grau de hipertensão portal que condicionou a presença de esplenomegalia e o hiperesplenismo.

A trombose e consequente transformação cavernomatosa da veia porta têm sido associadas a história de cateterização da veia umbilical no período neonatal, trauma abdominal, tumores ou peritonite. O papel dos estados pró-trombóticos neste evento ainda é controverso e, em muitas situações, não é possível associar qualquer evento causal, presumindo tratar-se de situações idiopáticas (2,9,22,23) como parece ser o caso da nossa doente.

O tratamento dos doentes com *shunts* portossistêmicos congênitos permanece controverso. Enquanto alguns autores defendem a oclusão do *shunt* de forma precoce, desde que tolerada pelo doente, para prevenir o aparecimento de complicações, nomeadamente o síndrome hepato-pulmonar e a hipertensão pulmonar; outros autores defendem que a oclusão dos *shunts* de baixo

débito pode ser protelada em doentes sem complicações devido aos riscos associados ao procedimento (hipertensão portal severa, hemorragia gastro-intestinal, congestão mesentérica e deslocamento dos coils). (7,12,15,20)

A favor da primeira linha de pensamento está o fato da plasticidade do sistema portal intra-hepático ser maior em crianças mais jovens, o que beneficia uma intervenção mais precoce. Além disso, não é certo que após o estabelecimento da hipertensão pulmonar, esta seja passível de ser revertida após a correção da patologia hepática. Por outro lado, em crianças com sistema porta intra-hepático acentuadamente hipoplásico, a tentativa de encerramento do *shunt* pode ter consequências devastadoras, em última instância, com congestão mesentérica por hipertensão portal grave e isquemia intestinal.(7,12,20)

No caso descrito, apesar de uma manifestação clínica inicial aparatosa e grave (quadro de hemorragia digestiva alta e choque hipovolémico), o tratamento deste quadro agudo e a terapêutica de vigilância das complicações da hipertensão portal, permitiram que a nossa doente se tenha mantido estável ao longo dos anos. Esta evolução, aliada ao fato de os diversos exames imagiológicos realizados ao longo do tempo terem sempre demonstrado agenesia do sistema portal intra-hepático, tem-nos levado a optar por uma terapêutica de suporte e de “*watchful waiting*”.

Com 13 anos, o aparecimento dos nódulos hepáticos de regeneração e o seu potencial de transformação maligna, levou-nos a tentar uma estratégia terapêutica mais interventiva, cerca de um ano depois através da oclusão endovascular do *ductus venosus*. Este procedimento decorreu com sucesso e teve como principal benefício a estabilização da doença nodular regenerativa hepática da doente, como era nosso objetivo e como está descrito na literatura. (7,12)

No entanto, ao contrário do expectável, a oclusão do *ductus venosus* na nossa doente não estimulou, até ao momento, a expansão da vasculatura portal intra-hepática, que se mantém francamente hipoplásica.

Pelo fato de na histologia hepática serem visualizados ramos porta intra-hepáticos patentes, presumimos que o evento trombótico que originou o cavernoma da veia porta tenha tido um grande grau de envolvimento dos ramos intra-hepáticos, impossibilitando, assim, a circulação esplâncnica e o desenvolvimento do potencial de plasticidade do sistema portal intra-hepático descrito na literatura. (7,12,20)

Notavelmente, após a oclusão do *ductus venosus*, e mesmo sem o desenvolvimento de novos ramos portais intra-hepáticos, a nossa doente não apresentou agravamento da hipertensão portal. Isto deve-se, muito provavelmente, ao fato de esta condição ter uma evolução de longa data e de, por isso mesmo, a doente ter desenvolvido uma vasta rede de circulação colateral hepática que consegue acomodar o aumento de resistência provocado pela oclusão do *shunt*.

É também relevante realçar o fato de, ao longo de todo este processo, a doente nunca ter evidenciado sinais de disfunção hepática e de, apesar da praticamente inexistente circulação portal, ter sempre apresentado amoniémia dentro dos valores normais, fato para o qual não conseguimos encontrar explicação.

Atualmente, os principais problemas da nossa doente prendem-se com a existência de hipertensão portal, a conseqüente esplenomegalia e hiperesplenismo e a persistência de nódulos regenerativos hepáticos, lesões estas que apresentam potencial de malignização.

Num estudo de Nzeako *et al* (1996) (24), em que foram estudados doentes com carcinoma hepatocelular (CHC) que surgiu em fígados não cirróticos verificou-se que em 6,7% destes casos (23/342) o CHC surgiu em fígados não cirróticos com nódulos regenerativos hepáticos (NRH). Além disso, esse mesmo estudo e outro estudo posterior de Sood *et al* (25) postulam a

ligação entre estas duas entidades, particularmente no caso dos nódulos regenerativos hepáticos com algum grau de displasia.

Nesta fase, na qual se esgotaram as nossas opções terapêuticas para o restabelecimento da circulação portal, resta-nos considerar o transplante hepático como terapêutica curativa de fim de linha para esta adolescente, caso ocorra evolução para cirrose ou alteração das características dos nódulos hepáticos.

O transplante hepático deverá ser sempre cuidadosamente ponderado devido à morbimortalidade que implica, tanto pelo procedimento cirúrgico em si, como pela necessidade crónica de terapêutica imunossupressora e o risco de todas as outras complicações médicas conhecidas.

O transplante hepático permitirá a substituição do sistema venoso portal anormal e a resolução da hipertensão portal e conseqüente regressão progressiva da esplenomegalia e do hiperesplenismo.

5. Conclusão

O sistema porta hepático tem um desenvolvimento embrionário complexo, passível de sofrer inúmeras anomalias que resultam em malformações com um largo espectro de manifestações.

Exemplo disso são os dois casos que descrevemos: uma doente com um sistema venoso porta de anatomia completamente anormal, mas hemodinamicamente e metabolicamente funcional, permitindo que a doente seja assintomática; e uma doente com um sistema porta “quase” normal, apenas com uma persistência de um *shunt* portossistémico embrionário, mas que, não sendo funcional, torna a doente sintomática e em risco de complicações graves.

Concluimos assim que é essencial conhecer anatomia normal do sistema venoso portal e as suas variantes/anomalias. O estudo morfológico dos doentes com malformações do território vascular hepático deve ser detalhado, mas a avaliação da sua funcionalidade, a repercussão hemodinâmica e metabólica, e a presença de eventuais complicações é essencial para se poder orientar, da melhor forma, a estratégia terapêutica a adotar.

6. Agradecimentos

Às minhas orientadoras, Doutora Susana Nobre e Professora Doutora Maria Francelina Lopes, pelo apoio, orientação e ensinamentos transmitidos ao longo desta jornada.

À Dra. Liliana Pimenta Santos, por partilhar comigo este trabalho e ter sido incansável na ajuda que me deu.

Aos meus pais por sempre terem acreditado em mim e me terem incentivado a perseguir os meus sonhos.

À minha irmã, por aceitar ser a minha doente-cobaia desde sempre.

Aos meus sogros, por terem sido um apoio fundamental para que conseguisse chegar até aqui.

Ao Tomás, à Maria e à Rita que são a fonte da minha inspiração. Que eu possa ser sempre um exemplo para vós.

Aos meus avós, que sempre souberam ser um modelo de trabalho, honestidade e perseverança, essencial para trilhar este caminho.

E finalmente, mas mais importante, ao meu marido, por ser um homem fantástico, por me compreender e incentivar e por todos os sacrifícios que tem feito e tudo o que tem abdicado em prol deste meu (nosso) sonho.

7. Referências Bibliográficas

1. Corness JAG, McHugh K, Roebuck DJ, Taylor AM. The portal vein in children: Radiological review of congenital anomalies and acquired abnormalities. *Pediatr Radiol.* 2006;36(2):87–96.
2. Lee W-K, Chang SD, Duddalwar V a, Comin JM, Perera W, Lau W-FE, et al. Imaging assessment of congenital and acquired abnormalities of the portal venous system. *Radiographics.* 2011;31(4):905–26.
3. Guérin F, Blanc T, Gauthier F, Abella SF, Branchereau S. Congenital portosystemic vascular malformations. *Semin Pediatr Surg.* Elsevier Inc.; 2012;21(3):233–44.
4. Rahman N, Al-Nassar S, Davenport M. Congenital mesenterico-portal (Rex) shunt. *Pediatr Surg Int.* 2002;18:514–6.
5. Hofstaetter C, Plath H, Hansmann M. Prenatal diagnosis of abnormalities of the fetal venous system. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2000;15(3):231–41.
6. Paganelli M, Lipsich JE, Sciveres M, Alvarez F. Predisposing Factors for Spontaneous Closure of Congenital Portosystemic Shunts. *J Pediatr.* 2015;167(4):931–5.
7. Franchi-Abella S, Branchereau S, Lambert V, Fabre M, Steimberg C, Losay J, et al. Complications of congenital portosystemic shunts in children: therapeutic options and outcomes. *J Pediatr Gastroenterol Nutr.* 2010;51(3):322–30.
8. Megremis SD, Vlachonikolis IG, Tsilimigaki AM. Spleen length in childhood with US: normal values based on age, sex, and somatometric parameters. *Radiology.* 2004;231(4):129–34.
9. De Ville De Goyet J, D'Ambrosio G, Grimaldi C. Surgical management of portal hypertension in children. *Semin Pediatr Surg.* 2012;21(3):219–32.

10. Nagano K, Hoshino H, Nishimura D, Katada N, Sano H, Kato K. Case Report: Patent Ductus Venosus. *J Gastroenterol Hepatol.* 1999;14:285–8.
11. Alomari AI, Chaudry G, Fox VL, Fishman SJ, Buchmiller TL. Atypical manifestation of patent Ductus Venosus in a child: Intervening against a paradoxical presentation. *J Vasc Interv Radiol.* 2009;20(4):537–42.
12. Bernard O, Franchi-Abella S, Branchereau S, Pariente D, Gauthier F, Jacquemin E. Congenital portosystemic shunts in children: Recognition, evaluation, and management. *Semin Liver Dis.* 2012;32(4):273–87.
13. Grimaldi C, Adorisio O, Di Francesco F, De Ville De Goyet J. Congenital Meso-Rex Bypass: a rare and remarkable anatomical variation of the portal system. *J Pediatr Gastroenterol Nutr.* 2015;Epub ahead.
14. Hubert G, Giniès J-L, Dabadie A, Tourtelier Y, Willot S, Pariente D, et al. Shunts porto-systémiques congénitaux : expérience du Grand-Ouest sur cinq ans. *Arch Pédiatrie.* 2014;21(11):1187–94.
15. Kim MJ, Ko JS, Seo JK, Yang HR, Chang JY, Kim GB, et al. Clinical features of congenital portosystemic shunt in children. *Eur J Pediatr.* 2012;171(2):395–400.
16. Morgan G, Superina RA. Congenital absence of the portal vein: two cases and a proposed classification system for portosystemic vascular anomalies. *J Pediatr Surg.* 1994;29:1239–41.
17. Lautz TB, Tantemsapya N, Rowell E, Superina RA. Management and classification of type II congenital portosystemic shunts. *J Pediatr Surg.* Elsevier Inc.; 2011;46(2):308–14.
18. Kuo MD, Miller FJ, Lavine JE, Peterson M, Finch M. Exploiting Phenotypic Plasticity

- for the Treatment of Hepatopulmonary Shunting in Abernethy Malformation. *J Vasc Interv Radiol*. Elsevier Inc.; 2010;21(6):917–22.
19. Kraus C, Sheynzon V, Hanna R, Weintraub J. Single Stage Endovascular Treatment of a Type 2 Abernethy Malformation: Successful Nonsurgical Outcome in a Case Report. *Case Rep Radiol*. Hindawi Publishing Corporation; 2015;2015:1–3.
 20. Sokollik C, Bandsma RHJ, Gana JC, van den Heuvel M, Ling SC. Congenital Portosystemic Shunt. *J Pediatr Gastroenterol Nutr*. 2013;56(6):675–81.
 21. Witters P, Maleux G, George C, Delcroix M, Hoffman I, Gewillig M, et al. Congenital veno-venous malformations of the liver: Widely variable clinical presentations. *J Gastroenterol Hepatol*. 2008;23(8 PART2).
 22. Ilham T, Mounia LI, Moustapha H. [Cavernous transformation of the portal vein in children: about 11 cases]. *Pan Afr Med J*. 2014;19:277.
 23. Mascarenhas MI, Moura MCDE, Lemos PS. Transformação Cavernosa da Veia Porta. 2012;25(5):340–2.
 24. Nzeako UC, Goodman ZD, Ishak KG. Hepatocellular carcinoma and nodular regenerative hyperplasia: possible pathogenetic relationship. *Am J Gastroenterol*. 1996;91(5):879–84.
 25. Sood A, Cox GA, McWilliams JP, Wang HL, Saab S. Patients with nodular regenerative hyperplasia should be considered for hepatocellular carcinoma screening. *Hepatol Res*. 2014;44(6):689–93.