



## Trabalhos Científicos

**Título:** Síndrome De Johanson-blizzard: Relato De Uma Criança Brasileira.

**Autores:** ALVES C (UNIVERSIDADE FEDERAL DA BAHIA); BRAID Z (UNIVERSIDADE FEDERAL DA BAHIA); CONSTANÇA J (UNIVERSIDADE FEDERAL DA BAHIA)

**Resumo:** Introdução: A síndrome de Johanson-Blizzard (SJB) é uma doença autossômica recessiva causada por mutação no gene UBR1 (Ubiquitin-Protein Ligase E3 Component N-Recognin 1). Caracteriza-se principalmente por insuficiência pancreática exócrina e hipo/aplasia de asa nasal. Alterações menos frequentes são: hipopituitarismo, hipoglicemia, aplasia cutis, anemia, oligodontia e surdez neurossensorial. Até 2011 existiam menos de 100 casos relatados no mundo. Descrição do caso: Paciente feminina, 2 meses, com episódios de hipoglicemia, baixo peso e palidez cutâneo-mucosa importante. Pais consanguíneos. Teste do pezinho: normal. Exame físico: aplasia de asas nasais, implantação baixa de orelhas e palato ogival. Exames laboratoriais: Hb: 7,7 g/dL, Ht: 22,4%, Glicemia: 54 mg/dL (70-99), Insulina: 0,4 mIU/mL (1,9-23), TSH: 6,4 µUI/mL (0,35-4,94), T4 livre: 0,44 ng/dL (0,7-1,48), IGF-1: < 25 ng/mL (1 ano: 55-327) e IGFBP-3: < 500 ng/mL (1030-3090). Prolactina e Cortisol: normais. Avaliação do pâncreas exócrino evidenciou diminuição da Amilase e da Lipase. Dosagem da 25(OH)Vitamina D: normal. USG de abdome: sem alterações. Ecocardiograma: forame oval patente e persistência do canal arterial. RNM de sela turca: glândula hipofisária de altura diminuída (2,0mm) e de intensidade de sinal discretamente aumentada em T1. Pesquisa molecular identificou presença da mutação do gene UBR-1. Iniciado uso de Levotiroxina. A menor evoluiu com choque séptico, seguido de óbito. Não foi possível realizar TC de abdome e autópsia para melhor avaliação pancreática. Comentários: A SJB deve ser suspeitada em pacientes com hipoplasia de asa nasal, com insuficiência pancreática exógena e teste do suor negativo e em pacientes com surdez neurossensorial.