



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome H: Avaliação Clínica, Histológica E Molecular.

Autores: RAMON AMOEDO (C-HUPES/FAMEB/UFBA), JULIA CONSTANÇA, CRESIO ALVES

Resumo: Objetivo: Relatar os aspectos clínicos, histológicos e moleculares de uma menina brasileira com Síndrome H. Descrição: Paciente do sexo feminino, 11 anos e um mês de idade, com diabetes mellitus tipo 1, hiperpigmentação cutânea, hipertricose, hipoacusia neurossensorial bilateral, hálux valgo, hipergamaglobulinemia, hepatomegalia, halo corneano, contratura articular e baixa estatura. Biópsia de pele revelou processo inflamatório crônico linfocitário com plasmócitos e mastócitos. Esses dados levaram à suspeita diagnóstica da síndrome H, que foi confirmada por estudo molecular mostrando mutação homozigótica da variante missense do gene SLC29A3. Conclusão: Esse é o primeiro caso de síndrome H, confirmado molecularmente, descrito no Brasil e o segundo na América Latina. Devido à sua raridade e variabilidade clínica, o diagnóstico pode ser subestimado. Os achados de diabetes melito tipo 1, hiperpigmentação, hipertricose e hipoacusia são considerados sugestivos da síndrome, indicando investigação e confirmação diagnóstica. É importante fazer diagnóstico diferencial com a Síndrome de Wolfram (também conhecida como DIDMOAD), que cursa com diabetes melito, diabetes insípido, atrofia óptica e surdez, uma vez que as manifestações clínicas da Síndrome H evoluem de forma progressiva.