



Trabalhos Científicos

Título: Obesidade Grave Por Deleção 1P36: Relato De Caso

Autores: SABLINY CARREIRO (HOSPITAL MATERNO INFANTIL PRESIDENTE VARGAS (HMIPV)), CAROLINA GAZINEU, MARCIA BOFF RIZZOTTO, OSVALDO ARTIGALAS, CRISTIANE KOPACEK

Resumo: INTRODUÇÃO: São descritas mais de 100 síndromes associadas à obesidade. Diante de paciente com obesidade extrema de início precoce, retardo mental, baixa estatura e dismorfias deve-se suspeitar de obesidade síndrômica. DESCRIÇÃO DO CASO: Paciente 10 anos, feminina, branca, procedente do interior do Rio Grande do Sul, encaminhada ao Serviço de Endocrinologia Pediátrica por suspeita de obesidade síndrômica. Apresentava história de retardo mental associado a agitação psicomotora, hiperfagia, obesidade e hipotireoidismo. A história médica progressiva relata pais não consanguíneos, exposição vertical ao vírus HIV, mãe usuária de drogas, nascimento a termo, APGAR 9/10, peso 2.850 gramas, comprimento 48 centímetros, cefálico 35 e hipotireoidismo congênito. Ao exame, pressão arterial normal, M4P4 sem menarca, obesidade extrema, IMC = 36,76 kg/m² (p97= 27), fácies síndrômica com destaque para testa proeminente, olhos fundos, sobrancelhas retilíneas, hipoplasia de face média, redução do ângulo nasolabial, aparência prognata, além de afilamento da face inferior e queixo pontiagudo. Presença de estrias violáceas em abdômen, pés planos e braquidactilia. Foi submetida a testes genéticos: cariótipo 46XX normal e CGH-array constatou deleção 1p36. DISCUSSÃO: As deleções do cromossomo 1p36 afetam 1 em 5.000 recém-nascidos e são as deleções terminais mais comuns em humanos. Estão presentes na síndrome: atraso no desenvolvimento, deficiência intelectual, convulsões, problemas de visão, perda auditiva, baixa estatura, dismorfias faciais características como as relatadas no caso, anomalias cerebrais, cardíacas, renais além de dificuldade de alimentação na infância. Obesidade secundária à hiperfagia está presente em 40 dos pacientes portadores da deleção e o segmento 1p36.33-36.32 na sua parte distal de 2-3Mb parece ser a região determinante para esta manifestação. Embora a síndrome de deleção 1p36 seja considerada clinicamente reconhecível pela história de retardo mental e características faciais, há significativa variação fenotípica entre os indivíduos afetados. Entre os diagnósticos diferenciais destaca-se a Síndrome de Prader-Willi pela semelhança dos achados de hipotonia, hiperfagia e obesidade. O caso relatado evidencia a importância da investigação aprofundada para o diagnóstico correto tendo em vista o grande número de síndromes genéticas que compartilham de características semelhantes, além da obesidade.