



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Rohhad Como Diagnóstico Diferencial Na Obesidade Sindrômica: Uma Doença Rara E Potencialmente Fatal

Autores: BRUNA SILVA FIORI (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO - UNIFESP), BRUNO MOREIRA SIMIÃO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO - UNIFESP), MARIANA COGO FURQUIM (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO - UNIFESP), BARBARA PINTO BARBOSA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO - UNIFESP), ADRIANA APARECIDA SIVIERO MIACHON (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO - UNIFESP), FABIOLA ESGRIGNOLI GARCIA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO - UNIFESP), ANGELA MARIA SPÍNOLA E CASTRO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO - UNIFESP), ELIANA MARIA MONTEIRO CARAN (HOSPITAL GRAACC E UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO - UNIFESP), GUSTAVO ANTONIO MOREIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO - UNIFESP)

Resumo: A síndrome de ROHHAD é uma doença muito rara com cerca de 100 casos na literatura e, potencialmente fatal, cuja etiologia permanece desconhecida. O acrônimo refere-se à obesidade hiperfágica e rapidamente progressiva, disfunção hipotalâmica, hipoventilação central e desregulação autonômica. Se houver associação com tumores da crista neural, denomina-se ROHHADNET. 1)DKRA, masculino, branco, 3,6 anos, encaminhado por obesidade grave. Nascido a termo com peso e comprimento adequados. Sem consanguinidade entre os pais. Aos 3 anos estava crescendo e se desenvolvendo normalmente, mas iniciou rápido ganho ponderal, 12kg em três meses. Evoluiu com roncos e dessaturação, diagnosticado com Síndrome de Apneia ou Hipopneia Obstrutiva do Sono grave, necessitando de pressão positiva contínua nas vias aéreas (CPAP) noturno. Apresentou infecção pulmonar de repetição, com internações em unidade de terapia intensiva pediátrica (UTIP) e intubação orotraqueal (IOT). Antropometria: peso 37,5kg, estatura 104cm e índice de massa corpórea (IMC) 34,7kg/m². Idade óssea (IO)= 11 anos, Idade cronológica (IC)=7 anos 8 meses. Antecedente familiares, Mãe: estatura 164cm e pai com 190cm. 2)ACAOR, feminino, 5 anos e 11 meses, encaminhada por obesidade grave. Nascida a termo com peso e comprimento adequados, sem consanguinidade. Estava crescendo e se desenvolvendo normalmente, mas aos 3 anos iniciou ganho ponderal progressivo, 12kg em 4 meses. Aos 6 anos, apresentava hipotireoidismo e diabetes insípido além de roncos e dessaturação, necessitando de pressão positiva nas vias aéreas a dois níveis (BiPAP) noturno. Aos 7 anos detectou-se uma massa paravertebral nível de T8 na tomografia de abdome, anatomopatológico: ganglioneuroblastoma, realizada exérese cirúrgica. As internações de causas pulmonares são frequentes e necessitam de UTIP e IOT. Sequenciamento do gene PHOX2B: negativo. Antropometria: peso 54,9kg, estatura 115,5cm e IMC 41,5kg/m². IO = 11 e IC = 7 anos 8 meses. Antecedente familiares: Mãe com peso 76kg, estatura 175cm e pai com 65kg e 160cm. Os pacientes com ROHHAD podem evoluir com comprometimento neurocognitivo e hipoventilação grave, tornando-a um importante diferencial nas obesidades sindrômicas, as quais apresentam ampla variabilidade clínica e também com a Síndrome de Ondine. Atualmente o diagnóstico é clínico e não há teste genético específico, corroborando para o atraso ou não realização do diagnóstico.