

Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Myhre: Um Relato De Caso Ultrarraro

Autores: MARIA LUÍSA MENDONÇA MARTINS (UNIVERSIDADE DE BRASÍLIA), CARLA DOS SANTOS PORTO (UNIVERSIDADE DE BRASÍLIA), WILSON JÚNIOR PEREIRA DA SILVA (UNIVERSIDADE DE BRASÍLIA), LUCAS DUARTE FERREIRA (UNIVERSIDADE DE BRASÍLIA), MARIA BEATRIZ SOUZA NASCIMENTO (UNIVERSIDADE DE BRASÍLIA), MICKELLE OLIVEIRA EVANGELISTA (UNIVERSIDADE DE BRASÍLIA), ALESSANDRA ROCHA RIBEIRO SOUTO (UNIVERSIDADE DE BRASÍLIA), PEDRO ABBUD LOPES (UNIVERSIDADE DE BRASÍLIA)

Resumo: A síndrome de Myhre (SM) é uma condição genética ultrarrara que afeta o tecido conectivo e consequentemente múltiplos sistemas: musculoesquelético, cardiovascular, neurológico, respiratório e pele. A SM tem herança autossômica dominante e é causada por variantes no gene SMAD4. Objetivo: Descrever um caso de SM de um hospital universitário do Distrito Federal. Descrever um caso de SM de um hospital universitário do Distrito Federal. Documental exploratório, mediante análise de dados qualitativos obtidos por meio de prontuários médicos disponíveis no ambulatório de Genética Clínica de um hospital universitário do Distrito Federal e revisão de literatura. Paciente do sexo masculino, 18 anos, filho de pais não consanguíneos. Desde os 9 anos, faz acompanhamento no ambulatório de Genética clínica por apresentar surdez bilateral, baixa estatura e dismorfias. Aos exames laboratoriais, percebe-se glicemia de jejum alterada, hipercalcemia e hiperfosfatemia. Audiometria com perda auditiva mista moderada à direita e US renal demonstrou atrofia renal direita. Análise completa de exoma revelou variante patogênica em heterozigose no gene SMAD4 (c.1498A>G, p.Ile500Val). A SM é uma desordem de tecido conectivo, a qual pode estar associada à fibrose progressiva e proliferativa de caráter multissistêmico. O diagnóstico ocorre pela conjugação de manifestações clínicas com a presença de possível variante patogênica em heterozigose no gene SMAD4. Achados típicos incluem dismorfias faciais, baixa estatura, perda auditiva, restrição articular, pele grossa e distúrbios do sono, compatível com o caso relatado. Todavia, em outros casos de SM também são comumente descritas alterações cardíacas (estenose aórtica, pericardite e hipertensão), respiratórias (estenose laringotraqueal), gastrointestinais (estenose duodenal), além de atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, hipertrofia muscular, puberdade precoce e infecções recorrentes. O paciente apresenta manifestações clínicas e uma variante patogênica em heterozigose no gene SMAD4, compatíveis com o diagnóstico de Síndrome de Myhre (SM), uma condição genética complexa ultrarrara.