

Trabalhos Científicos

Título: Diagnostico E Acompanhamento - Síndrome De Rohhad Uma Doença Extremamente Rara E Potencialmente Fatal

Autores: HANNA CAMILO (UNIFESP), LARA VASCONCELOS (UNIFESP), CAMILLE MINALI (UNIFESP), ANA LUIZA DRUMOND (UNIFESP), DENISE FLYGARE (UNIFESP), CARLA PELLEGRINI (UNIFESP), NATHALIA KLAUTAU (UNIFESP), BARBARA RIBEIRO (UNIFESP), ADRIANA SIVIERO-MIACHON (UNIFESP), ANGELA SPINOLA (UNIFESP), FABIOLA ESGRIGNOLI (UNIFESP), LENE GARCIA (UNIFESP)

Resumo: A síndrome de ROHHAD é uma doença muito rara com cerca de 100 casos descritos na literatura. Cuja etiologia permanece desconhecida. O acrônimo refere-se à obesidade hiperfágica e rapidamente progressiva, disfunção hipotalâmica, hipoventilação central e desregulação autonômica. Há também associação com tumores da crista neural, chamada de ROHHADNETACAO, feminino, 5 anos 11 meses, encaminhada por obesidade grave. Nascida a termo com peso e comprimento adequados. Primeira filha de pais não consanguíneos, hígidos e eutróficos. Desenvolvimento neuropsicomotor adequado. A partir dos 3 anos evoluiu subitamente com ganho excessivo de peso associado a hiperfagia intensa, gibosidade, face arredondada e estrias abdominais. Concomitante iniciou agitação e roncos durante o sono. A partir dos 5 anos iniciou dificuldade de locomoção. Evoluindo com diagnóstico de hipotireoidismo e início de quedas de saturação durante o sono aos 6 anos, necessitando de BIPAP no período da noite. Ainda aos 6 anos foi detectada uma massa paravertebral a nível de T8 na tomografia de abdome, que resultou como ganglioneuroblastoma, realizada exérese cirúrgica. Concomitantemente realizado diagnostico de diabetes insipidus. Aos 10 anos diagnostico de DM-2 insulino dependente. Aos 11 anos iniciou puberdade. Paciente tem histórico de internações frequentes devido causas pulmonares, distúrbios hidroeletrólíticos e hipotermia. Realizado sequenciamento do gene PHOX2B: negativo - diagnostico diferencial com Síndrome de Ondine (Hipoventilação Central Congênita com mutação no gene PHOX2B) A raridade da doença, com poucos relatos na literatura e a ausencia de teste genetico especifico pode atrasar o diagnostico e o inicio do tratamento Síndrome de ROHHAD se apresenta na primeira infância com um ganho rápido e dramático de peso, mas não de altura, seguido por distúrbios endocrinológicos e hipoventilação central. A etiologia da ROHHAD não é clara. Os genes HTR1A, OTP e PACAP são apontados como genes candidatos por fazerem parte do desenvolvimento embrionológico dos sistemas hipotalâmico, autônomo e/ou neuroendócrino além de exercerem funções no sistema respiratório, metabólico e regulação térmica, eventos desregulados na ROHHAD. O sequenciamento clínico do exoma não é um teste diagnóstico útil, pois ainda não há conhecimento sobre mutações específicas, sendo assim, o diagnóstico é clínico. Diagnóstico diferencial: Síndrome de Ondine (Hipoventilação Central Congênita) - mutação no gene PHOX2B. Investigações são direcionadas para a pesquisa de tumor subjacente, imagem e avaliação do perfil hormonal e metabólico. Conclui-se que o prognóstico dessas crianças é diretamente proporcional a precocidade do diagnóstico. Os pacientes com ROHHAD podem evoluir com hipoventilação grave sendo importante o diagnostico diferencial nas obesidades sindrômicas. O manejo inclui suporte ventilatório nos casos de apneia grave, ressecção tumoral se necessário, cuidados de suporte e manejo das comorbidades.