

Trabalhos Científicos

Título: Relato De Caso: Síndrome De Rubinstein-Taybi - Avaliação Pela Endocrinológica Pediátrica

Autores: ANA LUIZA ANDRADE ARAGÃO (FCM-MG), ANA CAROLINA MELO FRANCO SLEUMER HAMACEK (FCM-MG), ANA CAROLINA VELOSO ALVES (FCM-MG), ANA CLARA AGUIAR PONGELUPPI (FCM-MG), ANA BEATRIZ ESTEVES CARVALHO (FCM-MG), ANA BEATRIZ PINTO CECCONELLO (FCM-MG), ANA LUIZA PINTO SARAIVA (FCM-MG), ANDRÉ MELO ROCHA (FCM-MG)

Resumo: A síndrome de Rubinstein-Taybi (SRT) é uma rara anomalia genética caracterizada por dismorfismos faciais, polegares e hálux frequentemente alargados e angulados, alterações endócrinas, como hipotireoidismo ou hipoplasia da tireóide, baixa estatura e obesidade de início na infância ou na adolescência. Descrever um caso de paciente com diagnóstico de SRT associado a alterações endocrinológicas. Relato de caso de paciente com SRT aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Faculdade de Ciências Médicas de MG. Trata-se de paciente de 14 anos, sexo feminino, com diagnóstico clínico de SRT realizado aos 9 anos de idade. Não estava em uso de medicamentos. Apresentava deficiência intelectual moderada e quadro de constipação intestinal. Apresentou menarca aos 13 anos com ciclos regulares. Havia relato de alterações na dosagem de TSH. Ao exame físico, identificamos baixa estatura (147cm), obesidade (IMC 32,83 kg/m²), fendas palpebrais anguladas para baixo, micrognatia, palato alto, hálux e polegares alargados e angulados, estadiamento puberal M4P4. No retorno, após orientações de mudança de estilo de vida e alimentação, trouxe exames de função tireoidiana e glicemia normais e havia perdido peso, porém mantinha quadro de obesidade e constipação intestinal. Orientamos retorno para controle clínico e exames de revisão incluindo função tireoidiana. O diagnóstico da SRT é na maioria dos casos clínico. Além dos dismorfismos faciais (sobrancelhas arqueadas, columela saliente, nariz proeminente, palato em ogiva, malformações da arcada dentária e micrognatia) pode haver alterações endócrinas, cardiopatias congênitas, problemas auditivos, genito-urinários e oculares, constipação intestinal grave e maior incidência de tumores. A herança é autossômica dominante, e a maioria dos casos de SRT ocorre de forma esporádica, por mutação heterozigótica no gene CREBBP (proteína de ligação CREB), um coativador localizado no cromossomo 16p13 que responde pelo controle da atividade de vários outros genes. A identificação da mutação no gene CREBBP confirma a condição mas não afasta o diagnóstico, já que 30% permanecem sem causa genética definida. No caso da paciente, foi descartada a hipótese de hipotireoidismo, mas o diagnóstico de obesidade requer manutenção do acompanhamento pela endocrinologia pediátrica. Após identificadas as características e possíveis complicações dentro do espectro da síndrome, o acompanhamento adequado é fundamental para garantir a qualidade de vida e o desenvolvimento dos pacientes. Destaca-se, nesse contexto, a importância de realizar o diagnóstico precocemente, visando orientação e estimulação adequadas.