



7 A 9 DE
DEZEMBRO

Minascentro
Av. Augusto de Lima, 785 - Centro, Belo Horizonte - MG



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Escobar: Relato De Um Caso

Autores: LAURANA DE POLLI CELLIN (UNIDADE DE ENDOCRINOLOGIA GENÉTICA, LIM/25, DA FACULDADE DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO), RAÍSSA CARNEIRO REZENDE (UNIDADE DE ENDOCRINOLOGIA GENÉTICA, LIM/25, DA FACULDADE DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO), CLÁUDIO SANTILI (DEPARTAMENTO DE ORTOPEDIA, IRMANDADE DA SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO), ALEXSANDRA CHRISTIANNE MALAQUIAS (UNIDADE DE ENDOCRINOLOGIA PEDIÁTRICA, DEPARTAMENTO DE PEDIATRIA, IRMANDADE DA SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO), ALEXANDER AUGUSTO DE LIMA JORGE (UNIDADE DE ENDOCRINOLOGIA GENÉTICA, LIM/25, DA FACULDADE DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO)

Resumo: Síndrome de Escobar (SE) é uma variante não-letal, com herança autossômica recessiva, da Síndrome do Pterígio Múltiplo (SPM), caracterizada por contraturas articulares (artrogripose), membranas cutâneas (pterígias) e dismorfismos faciais. Paciente do sexo feminino, 10 anos, encaminhada para avaliação de baixa estatura de início pós-natal. Observada redução da velocidade de crescimento, com baixo ganho pondero-estatural desde os 6 meses de vida. Nascida de parto normal com 41 semanas, peso de 3402g (-0,4 SDS), comprimento de 51cm (-0,1 SDS) e perímetro cefálico de 36cm (0,6 SDS) ao nascimento. Mãe G3P3A0, gestação sem intercorrências. Evoluiu com desconforto respiratório, com necessidade de internação em unidade de terapia intensiva neonatal. Como histórico pessoal, apresentou desenvolvimento neuropsicomotor adequado e atualmente apresenta bom desempenho escolar. Negava doenças crônicas, cirurgias anteriores ou uso contínuo de medicamentos. Em relação aos antecedentes familiares, pais não consanguíneos de estatura normal (mãe -0.2 SDS e pai 1.7 SDS), altura alvo de 167cm (0,8 SDS) e 4 irmãos sem distúrbios de crescimento. Ao exame físico, com idade cronológica de 10 anos e 3 meses, paciente apresentava altura em -3.2 SDS, IMC em -1.5 SDS, relação altura sentada/altura 1.92 SDS, desenvolvimento puberal M1P1. Foram observados os seguintes estigmas: hipertelorismo ocular, epicanto, fissura palpebral oblíqua, base nasal alargada, palato ogival, retrognatismo, pescoço alado, implantação de cabelo tridente, implantação baixa da orelha, prega interdigital nas mãos, dificuldade de extensão dos membros superiores e inferiores, lordose e escoliose, pectus carinatum, hipertelorismo mamário, frouxidão ligamentar nos joelhos e pés chatos. Apresentava forame oval patente e insuficiência tricúspide leve ao ecocardiograma e exames laboratoriais sem alterações dignas de nota. A avaliação genética inicial revelou cariótipo 46,XX[30]. A paciente foi submetida ao sequenciamento completo do exoma, sendo identificadas as seguintes variantes em heterozigose composta no gene **CHRNG**: **NM_005199.5:c.459dupA:p.(Val154Serfs*24)** e **NM_005199.5:c.117dupC:p.(Asn40Glnfs*96)**. Descrever caso raro de Síndrome de Escobar. Mutações homozigóticas ou heterozigóticas compostas no gene **CHRNG** causam a Síndrome do Pterígio Múltiplo, uma doença congênita múltipla rara, dividida na forma letal, fatal antes ou logo após o nascimento, e não letal, a Síndrome de Escobar. Caracterizada fenotipicamente por pterígio cervical, em cotovelos e/ou joelhos, contraturas articulares, dismorfismos faciais e baixa estatura. É um diagnóstico diferencial de Síndrome de Turner e Síndrome de Noonan. O tratamento é multidisciplinar e diretamente relacionado as deformidades. Devido à raridade, destacamos a importância do conhecimento dessa Síndrome, como um diagnóstico diferencial em paciente com baixa estatura, pterígios e contraturas articulares.