

## Trabalhos Científicos

**Título:** Síndrome De Robinow: Um Relato De Caso Raro

**Autores:** BEATRIZ CARVALHO CUNHA (HOSPITAL DA CRIANÇA DE BRASÍLIA (HCB)),  
NAIARA VIUDES GARCIA MARTINS NOBREGA (HOSPITAL DA CRIANÇA DE  
BRASÍLIA (HCB))

**Resumo:** A Síndrome de Robinow (RS) é uma displasia esquelética rara, caracterizada por fenótipo dismórfico que se assemelha à face fetal, encurtamento mesomélico de membros, hipoplasia da genitália externa, anomalias renais e vertebrais. Feminino, 1 ano de idade, encaminhada aos 2 meses de idade para investigação de displasia óssea. Nascida de cesariana a termo (Idade gestacional: 38 semanas e 4 dias), pequena para idade gestacional, comprimento 44 cm (Z: -2,49 DP), perímetro cefálico 35 cm (Z: 1,49 DP), peso 2,750 g (Z: -0,84 DP). Apresenta desenvolvimento neuropsicomotor (DNPM) normal para idade. Filha de pais não consanguíneos, fertilização in vitro. Negam familiares com baixa estatura ou displasia óssea. Com 1 ano de idade apresentava baixa estatura, 66,5 cm (Z: -3 DP), abaixo do canal familiar), IMC: 17,77 kg/m<sup>2</sup> (Z: +0,95 DP). Fenótipo: Testa proeminente, nariz curto, ponte nasal deprimida, hipertelorismo, genitália externa com hipoplasia de pequenos lábios aderida aos grandes lábios, encurtamento mesomélico dos membros. Cariótipo 46, XX. Pela suspeita de RS foi realizado exoma e identificado variante de significado clínico incerto em heterozigose no gene WNT5A (p.Cys182Gly), associada ao fenótipo clínico de RS autossômica dominante, tipo 1 OMIM (164975). Estudo genético dos pais negativo, configurando mutação de novo na paciente. Paciente sem alterações em metabolismo ósseo séricos e urinários. Ultrassom de abdome total e Ecocardiograma com doppler, ambos normais. Nas radiografias de ossos longos, apresenta encurtamento de ulna (66,2mm), úmero (71,3mm). Desta forma, esse relato de caso ilustra que, apesar de raro, a RS é um diagnóstico diferencial a ser considerado na investigação de pacientes pediátricos com baixa estatura idiopática desproporcionada. O diagnóstico precoce possibilita um melhor acompanhamento das possíveis complicações clínicas dessa doença.