



## Trabalhos Científicos

**Título:** Acometimento Pulmonar Em Paciente Com Síndrome De Beals-Hecth

**Autores:** MARISTELLA FROIO TOLEDO (UNITAU), CAMILLE RIBEIRO MINALI, FERNANDA BERETTA BARBOZA , BEATRIZ KEIKO KANASHIRO DE FREITAS , IVO SILVESTRE DA SILVA JUNIOR

**Resumo:** Síndrome de Beals-Hecth (SBH) ou aracnodactilia contratural congênita (ACC) é um transtorno genético autossômico dominante, de penetrância incompleta e expressividade variável, inclusive no mesmo grupo familiar, que acomete o tecido conjuntivo causando contraturas congênitas múltiplas, aracnodactilia, membros longos e delgados, deformidades do pavilhão auricular, camptodactilia e cifoescoliose. Pelo desvio do esqueleto axial há deformidade torácica com consequente acometimento pulmonar em níveis variáveis. Este caso relata a história de um paciente em idade escolar com tal comprometimento. LMGB é filho de pais não consanguíneos e sem história familiar para doenças genéticas. Nos primeiros meses de vida foi aventada a hipótese de SBH pelas características fenotípicas - escoliose com desnivamento de ombro e quadril secundários, aracnodactilia, membros longos e delgados e deformidade do pavilhão auricular. O paciente não é portador de cardio ou oftalmopatia o que contribuiu para exclusão do principal diagnóstico diferencial da SBH, a Síndrome de Marfan, outra patologia hereditária com acometimento do tecido conjuntivo. O paciente mantém acompanhamento multidisciplinar com equipe de coluna da ortopedia, geneticista e pneumologista e pela escoliose acentuada e apesar do tratamento com Colete de Boston e fisioterapias motora e respiratória regular, evoluiu com restrição do volume pulmonar e pneumonias de repetição.