



## Trabalhos Científicos

**Título:** Associação De Síndrome Cartilagem Cabelo E Pseudo Obstrução Intestinal: Um Relato De Caso

**Autores:** SARAH DOMINGUES CALIXTO (HOSPITAL DO SERVIDOR PÚBLICO ESTADUAL DE SÃO PAULO - IAMSPE), MÁRCIA WEHBA ESTEVES CAVICHIO (HOSPITAL DO SERVIDOR PÚBLICO ESTADUAL DE SÃO PAULO - IAMSPE), SORAIA TAHAN (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO - UNIFESP), MARIANE SOFFIATTI RUBERTO (HOSPITAL DO SERVIDOR PÚBLICO ESTADUAL DE SÃO PAULO - IAMSPE), FABIOLA GARCIA PERRUCCIO (HOSPITAL DO SERVIDOR PÚBLICO ESTADUAL DE SÃO PAULO - IAMSPE)

**Resumo:** Introdução Hipoplasia Cartilagem Cabelo (HCC) é uma doença rara, ocasionada por variantes patogênicas do gene ribonuclease mitocondrial RNA-processing (RMRP) com apresentação e gravidade variáveis podendo ter manifestações gastrointestinais e pulmonares. Caso Clínico E.M.A, masculino, 4 anos. Com 15 meses iniciou com baixo ganho pôndero-estatural, diarreia, distensão e dor abdominal e tosse. Foram pesquisadas: fibrose cística (3 testes do suor negativos, teste genético negativo e elastase fecal normal), doença celíaca (anticorpo antitransglutaminase negativo) e megacôlon congênito (presença de reflexo retoanal). Aventada a hipótese de PIPO e iniciados ciclos mensais de antibióticos para controle do super crescimento bacteriano no delgado (SBID). Apresentou ganho ponderal e melhora da diarreia. Porém, mantinha o quadro pulmonar e apresentou duas infecções por Pseudomonas aeruginosa. Para investigação pulmonar realizamos cintilografia, que foi negativa para microaspirações pulmonares e avaliação cardíaca com ecocardiograma, normal. Com o quadro pulmonar sem diagnóstico, foi solicitado EXOMA que apresentou alterações compatíveis com o diagnóstico de Condrodisplasia Metafísaria do tipo McKusick (HCC). Discussão As mutações no gene RMRP interrompem o processamento ribossomal e ciclo celular de células que se dividem rapidamente, como condrócitos e linfócitos, explicando o amplo espectro clínico da doença ( baixa estatura, cabelo fino e ralo, imunodeficiência, doença de Hirschsprung, bronquiectasias e doenças hematológicas). As anormalidades gastrointestinais podem variar de aganglionose colônica total, hipoganglionose isolada ou má absorção intestinal (infecções intestinais oportunistas). Entre as causas secundárias de PIPO estão as mitocondriopatias que afetam o músculo liso intestinal, neurônios entéricos e/ou a rede intersticial de células de cajal, levando a distensão abdominal, obstipação, vômitos e má absorção. O SBID é uma complicação comum associada à PIPO, agravando a distensão abdominal e dor. Conclusão Não há relatos descrevendo correlação de HCC e PIPO, mas as alterações na clivagem do RNA mitocondrial podem dar origem às alterações de motilidade da PIPO.