



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome Arc (Artrogripose, Disfunção Renal E Colestase): A Propósito De 2 Casos

Autores: DEYDSON RENNAN ALVES SOARES (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA FACULDADE DE MEDICINA DE RIBEIRÃO PRETO), GABRIELA DE ARAÚJO CORAZZA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA FACULDADE DE MEDICINA DE RIBEIRÃO PRETO), LETÍCIA AMÁLIA DE FREITAS SANTANA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA FACULDADE DE MEDICINA DE RIBEIRÃO PRETO), THAÍSA WECKERLIN MENDES (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA FACULDADE DE MEDICINA DE RIBEIRÃO PRETO), ROBERTTA KELLY MARQUES FERREIRA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA FACULDADE DE MEDICINA DE RIBEIRÃO PRETO), MATEUS ANDRADE (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA FACULDADE DE MEDICINA DE RIBEIRÃO PRETO), REGINA SAWAMURA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA FACULDADE DE MEDICINA DE RIBEIRÃO PRETO), MARIA INEZ MACHADO FERNANDES (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA FACULDADE DE MEDICINA DE RIBEIRÃO PRETO)

Resumo: INTRODUÇÃO: A síndrome ARC é uma doença multissistêmica autossômica recessiva rara causada por mutações no gene VPS33B (15q26) ou VIPAR (14q24). O quadro clássico compreende artrogripose (degeneração dos neurônios motores anteriores), disfunção tubular renal (síndrome de Fanconi) e colesterol (com GamaGT normal). RELATO DE CASO: ANC, 4 meses, masculino, iniciou icterícia com 3 dias e, com 1 mês, colúria e acolia. História de aborto materno prévio e consanguinidade parental distante. Ao exame, ictérico 3+/4+ e fígado 2cm RCD, além de estigmas sindrômicos, artrogripose de mão esquerda e membros inferiores. Laboratório: BT12,75mg/dL (BD9,63), TGP43U/L, TGO46U/L, GamaGT16U/L. Ultrassonografia normal e biópsia com colesterol hepatocelular. Manteve dificuldade de ganho ponderoestatural (P/I e E/I menor que p3) e evoluiu com doença renal crônica grave (TFGe 29,1ml/min/1,73m²), apresentando critérios para Fanconi renal (fosfatúria, glicosúria, aminoacidúria, calciúria e acidose metabólica por perda renal de bicarbonato com FE de sódio normal). Ao caso novo, genitora encontrava-se gestante. Com 13 meses, o paciente (ANC) evoluiu com sepse de foco pulmonar e foi a óbito. Dois meses antes, o irmão mais novo (HNC) nasceu, evoluiu com quadro clínico similar e iniciou acompanhamento, realizou teste genético que evidenciou a presença de variante em homozigose do gene VPS33B. Aos 6 meses, HNC deu entrada em CTI após parada cardiorrespiratória e foi a óbito por complicações infeciosas. DISCUSSÃO: A mutação genética leva à biogênese anormal de endossomos e lisossomos, impedindo a geração e manutenção de estruturas, como ductos biliares e túbulos renais, resultando em colesterol e alterações urinárias. Apesar da consanguinidade distante, o achado é importante devido ao padrão recessivo. Não existe nenhum tratamento específico atualmente, apenas suporte. O prognóstico é ruim com média de vida de menos de um ano. CONCLUSÃO: Devido à baixa prevalência e ao contexto familiar, é importante o reconhecimento e a intervenção com aconselhamento genético.