



## Trabalhos Científicos

**Título:** Mutac807,a771,o Do Gene Vps33B Com Feno769,tico Predominante

**Autores:** BÁRBARA ASSUMPÇÃO PAES LEME (HOSPITAL DA CRIANÇA DE BRASÍLIA), ISADORA DE CARVALHO TREVIZOLI (HOSPITAL DA CRIANÇA DE BRASÍLIA), ANA LUIZA MELO DE SANTOS (HOSPITAL DA CRIANÇA DE BRASÍLIA), JAQUELINE ROSA NAVES DA CRUZ (HOSPITAL DA CRIANÇA DE BRASÍLIA), RENATA BELÉM PESSOA MELO SEIXAS (HOSPITAL DA CRIANÇA DE BRASÍLIA), ELISA DE CARVALHO (HOSPITAL DA CRIANÇA DE BRASÍLIA)

**Resumo:** INTRODUÇÃO A síndrome ARC (artrogripose - nefropatia - colestase, do inglês arthrogryposis – renal dysfunciton - cholelstasis) é uma doença multissistêmica rara, decorrente da mutação do gene VPS33B (cromossomo 15q26). Possui caráter autossômico recessivo e dezenas de mutações já foram relatadas. Caracteriza-se pela presença de artrogripose, disfunção renal e colesterol. Seu prognóstico é reservado. A maioria dos pacientes evoluiu a óbito no primeiro ano de vida, devido a complicações do quadro. DESCRIÇÃO Paciente do sexo masculino, pais consanguíneos, encaminhado para investigação de colesterol neonatal aos 3 meses de idade. Nesta época, observou-se icterícia leve, prurido intenso e gammaglutamiltransferase (GGT) normal. Ao exame físico apresentava discreta hepatomegalia, escoriações na pele e baixo ganho ponderal. Tendo em vista o quadro clínico e laboratorial, foi realizado o painel genético para colesterolas familiares, tendo como resultado a mutação do gene VPS33B, chr15:91.005.077 A>T, em homozigose, compatível com a síndrome ARC. De modo importante, a criança não apresentava alterações articulares e renais (clínicas e de exames complementares). DISCUSSÃO Tendo em vista o quadro clínico e laboratorial, as principais possibilidades diagnósticas incluíam as colesterolas intra-hepáticas familiares progressivas (PFIC) que cursam com GGT normal, sem outras alterações clínicas/sistêmicas, como PFIC 2. Dessa forma, este caso representa um fenótipo de apresentação da síndrome ARC com colesterol e prurido intenso, sem a presença de alterações renais e de articulações evidentes, quadro que se mantém até hoje, quando a criança está com 2 anos e 6 meses. CONCLUSÃO A mutação do gene VPS33B deve ser incluída entre as possibilidades de diagnóstico diferencial dos pacientes com colesterol neonatal, GGT normal, prurido, mesmo que na ausência de alterações articulares e renais evidentes. O diagnóstico molecular destes casos permite o diagnóstico correto da doença, a evolução dos conhecimentos e o aconselhamento genético.