



Trabalhos Científicos

Título: Relato De Caso: Descrição De Nova Mutação De Significado Patológico Compatível Com Síndrome Arc”

Autores: MARIANA PENA COSTA (HC-UFG), THAÍS COSTA NASCENTES QUEIROZ (HC-UFG), RODRIGO REZENDE ARANTES (HC-UFG), ELEONORA DRUVE TAVARES FAGUNDES (HC-UFG), ADRIANA TEIXEIRA RODRIGUES (HC-UFG), ALEXANDRE RODRIGUES FERREIRA (HC-UFG)

Resumo: INTRODUÇÃO: A síndrome ARC (artrogripose, disfunção renal, colestase) é uma condição genética rara, autossômica recessiva, que cursa com acometimento multissistêmico e podendo evoluir para óbito precoce. DESCRIÇÃO DO CASO: Lactente, um ano de vida, masculino, filho de pais não consanguíneos. Nasceu a termo com peso adequado e observado colestase neonatal com 48 horas de vida e dismorfismos: baixa implantação de orelhas, xerodermia, limitação congênita das articulações, pé talo vertical bilateral congênito. Nos testes de triagem neonatal, emissões otoacústicas ausentes, sendo confirmada, posteriormente, perda auditiva sensorineural bilateral. Suspeitado inicialmente de Erro Inato do Metabolismo, descartado após investigação. Cariótipo 46, XY. Nos dois primeiros meses de vida apresentou BCGíte e sepse grave de foco pulmonar. Descartado, também, imundeficiência primária. Evoluiu com atraso do desenvolvimento neuropsicomotor, ganho pômdero-estatural inadequado e prurido de difícil controle. Aos 8 meses de vida foi internado devido a desnutrição, febre e desconforto respiratório. Evoluiu, na internação, com hipotireoidismo central e tubulopatia proximal compatível com Síndrome de Fanconi. Tomografia computadorizada de crânio evidenciou agenesia de corpo caloso. Painel de Colestase Crônica identificou, no gene VPS33B, a variante c.1031-8A>G, em homozigose, ausente em bancos populacionais. DISCUSSÃO: A Síndrome ARC pode decorrer de mutações nos genes VPS33B ou VIPAR. Atualmente existem várias mutações descritas classificadas como patogênicas. A ampla apresentação clínica e molecular associada ao óbito precoce podem levar a um subdiagnóstico desta condição. CONCLUSÃO: A variante identificada não foi previamente descrita na literatura, está ausente em bancos populacionais e provavelmente altera o processamento do RNAm, sendo, desta forma, considerada uma variante de significado incerto. No entanto, a criança evoluiu com os comoratórios da síndrome, podendo indicar que tal variante possa explicar o fenótipo. Trata-se de doença para a qual não há tratamento específico, no entanto, o diagnóstico precoce permite que o paciente receba tratamento suportivo necessário e aconselhamento genético familiar.