



36^º CONGRESSO BRASILEIRO DE
PEDIATRIA
O olhar que prepara para o Futuro



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Seckel: Diagnóstico E Relato De Um Possível Caso Brasileiro

Autores: VANESSA DE ARRUDA SANTOS (DEPARTAMENTO DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO CARLOS); ELIAS FARIAS (DEPARTAMENTO DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO CARLOS); THAIS POTTER (DEPARTAMENTO DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO CARLOS); JOSÉ EDUARDO MOURÃO SANTOS (DEPARTAMENTO DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO CARLOS); CARLA MARIA RAMOS GERMANO (DEPARTAMENTO DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO CARLOS); DÉBORA GUSMÃO MELO (DEPARTAMENTO DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO CARLOS)

Resumo: Introdução. Síndrome de Seckel (SCKL) é caracterizada por baixa estatura pré-natal proporcionada, microcefalia, deficiência intelectual e dismorfias faciais. Trata-se de doença autossômica recessiva, com prevalência estimada em menos de 1:1.000.000. Três loci foram relacionados à síndrome: SCKL1 (3q22.1-q24), SCKL2 (18p11.31-q11.1) e SCKL3 (14q23). Descrição do caso. Paciente do sexo feminino, no momento com 11 anos, primeira filha de casal jovem e não consaguíneo. Nasceu de parto normal, a termo, pesando 2.630g (percentil 3-5), medindo 45cm (abaixo do percentil 3) e com perímetro cefálico de 32cm (abaixo do percentil 3). Evoluiu com atraso no desenvolvimento neuropsicomotor: sentou aos 2 anos, andou aos 3 anos e 6 meses, começou a falar aos 4 anos. Com 7 anos foi encaminhada ao serviço de genética, quando então foi aventado diagnóstico clínico de SCKL. Aos 11 anos possui estatura de 124cm (abaixo do percentil 3), envergadura de 125cm, peso de 25kg (abaixo do percentil 3) e perímetro cefálico de 45,5cm (abaixo do percentil 3). Apresenta fácies típica: frontal recuado, olhos grandes, raiz nasal alta, orelhas baixo implantadas e retromicrognatia. Estuda na APAE, não está alfabetizada e tem autonomia relativa nas atividades de vida diária. Cariótipo de sangue periférico com resolução de 400-550 bandas foi normal, 46, XX. Discussão. O diagnóstico de SCKL é clínico. Em alguns casos há aumento de quebras cromossômicas, mas esse achado não é constante e não pode ser usado como diagnóstico. O teste genético molecular é exequível apenas para o gene ATR, no locus SCKL1, mas não está disponível no Brasil. Achados radiológicos, que incluem atraso de idade óssea, deslocamento da cabeça do rádio, displasia e presença de 11 pares de costelas, ajudam no diagnóstico. Conclusão. O diagnóstico de SCKL tem implicações importantes no aconselhamento genético familiar e deve ser considerado nas situações de baixa estatura, microcefalia e deficiência intelectual.