



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



Trabalhos Científicos

Título: Condrodisplasia Punctata Rizomélica

Autores: AMANDA PAIVA VILAR PERAZZO (UFPB); MARINA MOURA SANTOS CORREIA LIMA (UFPB); HENRIQUE GIL DA SILVA NUNES MAIA (UFPB); VANESSA VIEIRA LOPES BORBA (UFPB); FRANCISCO MARTINS FORMIGA (UFPB)

Resumo: A forma rizomélica da Condrodisplasia Punctata (RCDP) é rara, com incidência estimada em 1:100.000 e com apenas 72 casos descritos na literatura até 1995. Há várias formas clínicas e genéticas deste distúrbio autossômico recessivo da biogênese dos peroxissomos. A maioria dos casos corresponde a RCDP 1 possuindo mutações no gene PEX7 (6q23.3) o qual codifica uma proteína receptora de sinal 2 de segmentação peroxissomal, mutações menos frequentes de outros genes estão associados a RCDP 2 (GNPAT) e RCDP 3 (AGPS). O objetivo deste relato foi enfatizar a necessidade de acompanhamento sistemático dos pacientes com diagnóstico precoce de Condrodisplasia Punctata Rizomélica. Paciente atendida e acompanhada nos Serviços de Pediatria de Hospital de nível terciário, quatro anos, sexo feminino, apresentando desde o nascimento encurtamento de tronco e membros, retardo do desenvolvimento neuropsicomotor, deformidades ósseas, catarata congênita, forame oval pérvio, hidrocefalia (corrigida), dificuldade de sucção além de infecções respiratórias leves recorrentes. Apresentou imagens de calcificações puntiformes em epífises. O diagnóstico foi realizado pela concordância de sinais clínicos e radiológicos. Os pacientes com diagnóstico de Condrodisplasia Punctata Rizomélica devem ser acompanhados ambulatorialmente, pois apesar da inexistência de tratamento específico atual, muitas das manifestações clínicas podem não estar presentes no momento do diagnóstico, mas aparecerem na evolução do caso, tais como alopecia, ictiose e catarata. Além disso, o desenvolvimento motor é prejudicado, bem como o cognitivo, o que fica mais evidente nos pacientes que alcançam maior sobrevivência.