Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Conradi-hünermann-happle: Relato De Um Caso

Autores: PAULA FRASSINETTI VASCONCELOS DE MEDEIROS (UFCG); NATHÁLIA PORTO RANGEL TRAVASSOS (UFCG); ISADORA DIÓGENES LOPES (UFCG); THIAGO ALEXANDRE MACEDO DE AZEVEDO (UFCG); BEATRICE NÓBREGA DANTAS (UFCG); THALES ARAÚJO FERREIRA (UFCG); THIAGO OLIVEIRA SILVA (UFCG); ARTHUR DIEGO DE AQUINO MOREIRA (UFCG); MARIANA MONTEIRO GURJÃO (UFCG); GABRIELLA CARVALHO NAPY CHARARA (UFCG)

Resumo: Introdução: Síndrome de Conradi-Hünermann-Happle (Condrodisplasia puntiforme ligada ao X2; CDPX2) é uma enfermidade rara (prevalência 1-9/1.000.000) associada à mutação no gene EBP, localizado em Xp11.23. Sua apresentação clínica varia, podendo haver adultos sem anormalidades físicas reconhecíveis. Em geral, 95% dos indivíduos vivos são do sexo feminino, o que pode ser explicado pela letalidade da síndrome no sexo masculino. Principais achados: baixa estatura, dismorfismos faciais, alterações esqueléticas, pontilhados em epífises de ossos longos e vértebras, ictiose durante primeiros meses, alopecia, anormalidades ungueais, catarata, hipotonia, convulsões, hipoplasia cerebelar e intelecto normal. Descrição do caso: A.B.N.S., 1 ano e 6 meses de idade, primeira filha de pais jovens e não consanguíneos, nascida de parto a termo com 3,150kg, 36 cm e Apgar 8/9. Exame físico ao nascimento: ictiose que permaneceu no primeiro mês após o nascimento, evoluiu para hiperpigmentação e posteriormente para hipopigmentação da pele. Aos 11 meses, pesava 7,400kg, media 55cm, apresentava perímetro cefálico de 45cm e possuía desenvolvimento neuropsicomotor compatível com idade. Apresenta orelhas malformadas, ponte nasal deprimida, prega epicântica, alopecia e dedos sobrepostos. Cariótipo: 46,XX, sem alterações. Achados radiográficos: hemivértebras torácicas, encurtamento dos úmeros e calcificações puntiformes. Mãe também apresentou ictiose quando criança. Discussão: Paciente com características clínicas e radiológicas que permitem o diagnóstico de síndrome de Conradi-Hünermann-Happle, cuja confirmação genético-molecular é pouco acessível mesmo em centros de pesquisa especializados. A mãe apresenta uma forma leve da síndrome, que se justifica pela sua penetrância incompleta. Prognóstico é favorável, sem déficit cognitivo, apresentando expectativa de vida dentro da normalidade. As calcificações articulares desaparecem durante os primeiros anos. As principais consequências são as ortopédicas, as áreas de alopecia cicatricial e catarata. Conclusão: Como as manifestações clínicas da síndrome mudam com a evolução do paciente, o caso exemplifica a importância do acompanhamento genético-clínico para definição do diagnóstico sindrômico.