



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Rubinstein-Taybi – O Pediatra Pode Diagnosticar

Autores: KAREN MACEDO (IPPMG - UFRJ); LUIZA FEUILLATEY ALBAGLI (IPPMG - UFRJ); MARIANA GUERREIRO MARTINS (IPPMG - UFRJ); MARIANA VIGO POTSCH (IPPMG - UFRJ); CAROLINE GRAÇA DE PAIVA (IFF); FABIOLA COELHO RAMOS (UNIGRANRIO); MILA MIRANDA FREITAS (UNIGRANRIO); ISAÍAS SOARES DE PAIVA (UNIGRANRIO E IPPMG - UFRJ)

Resumo: Introdução: A Síndrome de Rubinstein-Taybi (RSTS) é uma doença genética rara que cursa com múltiplas anomalias congênitas e fenótipo caracterizado, principalmente, por deficiência intelectual, dismorfias craniofaciais e polegares e háluces alargados. O aspecto geral da face compõe um sorriso anormal, semelhante à “careta” (grimacing face). É causada por mutações novas nos genes CREBBP, EP300. A incidência é de 1/100-125 mil nascidos vivos. O diagnóstico é clínico e se baseia nas características fenotípicas: deficiência intelectual, baixa estatura, aspecto do nariz, a grimacing face e os polegares largos e háluces grandes. Mesmo com o fenótipo sugestivo, habitualmente ocorrem perdas ou atrasos de diagnóstico. Descrição do caso: SAS, masculino, 31 meses. Referenciado ao Serviço de Genética aos 5 meses, pelo pediatra, para investigação de síndrome genética por malformação cerebral (agenesia de corpo caloso) e cardiopatia congênita (Tetralogia de Fallot). É o primeiro filho de casal não consanguíneo. Gestação sem intercorrências. Parto cesáreo, no termo. Pesou 3,2 Kg. Mediu 49 cm. Exame: dismorfias faciais (sobrancelhas arqueadas, fissuras palpebrais orientadas para baixo, cílios longos, epicanto, ponta nasal baixa, columela espessa, bochechas salientes, displasia das orelhas), polegares e háluces alargados. Grave atraso no Desenvolvimento Neuropsicomotor (DNPM), baixa estatura, cardiopatia corno-truncal, agenesia de corpo caloso e colpocefalia, criptorquidia bilateral, hipoplasia de úvula e fístula branquial. Discussão: O diagnóstico da RSTS no probando foi baseado no atraso cognitivo, baixa estatura, fenótipo facial típico, polegares e háluces largos. A associação hipoplasia de úvula e fístula branquial com a RSTS habitualmente não é descrita. Aguardando resultado do sequenciamento do gene CREBBP. Conclusão: A partir do relato de uma criança com o fenótipo de RSTS associada à fístula branquial e hipoplasia de úvula foi possível enfatizar a importância do diagnóstico clínico precoce pelo pediatra, a fim de otimizar o acompanhamento multidisciplinar e o aconselhamento genético.