Trabalhos Científicos

Título: Relato De Caso: Síndrome De Shprintzen-Goldberg

Autores: MICAELA MONIQUE ROSSETTI (UNIVERSIDADE DE MOGI DAS CRUZES - UMC); GABRYELA MOREIRA VILETE DE OLIVEIRA (UNIVERSIDADE DE MOGI DAS CRUZES - UMC); DANIEL ZAMBUSI NAUFEL (UNIVERSIDADE DE MOGI DAS CRUZES - UMC); HENRIQUE GEORGE NAUFEL (UNIVERSIDADE DE MOGI DAS CRUZES - UMC)

Resumo: Introdução: A Sindrome de Shprintzen-Goldberg é uma síndrome rara que atinge diversas partes do corpo do indivíduo, uma combinação de características faciais distintivas, anormalidades esqueléticas e neurológicas. O diagnóstico é baseado em achados clínicos característicos e radiográficos, mostrando anormalidades em C1-C2, fontanela anterior ampla, costelas finas, corpos vertebrais em forma quadrada e osteopenia. Resultante de uma variante patogênica heterozigótica no gene SKI, é herdada de maneira autossômica dominante. A maioria dos indivíduos com a síndrome tem pais não afetados, sugerindo que a variante causal ocorreu como um evento novo no indivíduo afetado ou como resultado do mosaicismo da linha geminal em um dos pais. Descrição do caso: L.G.M.L.F., 10 anos, sexo masculino, apresenta assimetria facial, fronte ampla, estrabismo convergente, hipertelorismo ocular, micrognatia, órbita rasa, proptose, orelhas de implantação baixa, palato alto e estreito, escoliose tóraco-lombar, sindactilia parcial, hiperextensibilidade das articulações das mãos, restrição das articulações dos joelhos e tornozelos, pés equinovaros bilateralmente e alta miopia. Encaminhado para médico geneticista que diagnosticou Síndrome de Shprintzen-Goldberg. O cariótipo por bandeamento G foi normal para o sexo masculino. Desde então faz acompanhamento em diversas especialidades. Recentemente diagnosticado descolamento de retina em olho esquerdo. Discussão: A Síndrome de Shprintzen-Goldberg é caracterizada por cranioestenose, dismorfias faciais características, anomalias esqueléticas, neurológicas e cerebrais. Apresenta também tecido subcutâneo escasso, anomalias da parede abdominal, criptorquidia em meninos, miopia e anomalias cardiovasculares. Pode apresentar hipertelorismo, exoftalmia, fissuras palpebrais descendentes, micrognatia e orelhas de baixa implantação. Manifesta-se em ambos sexos. Apresenta frequentemente atraso do desenvolvimento neuropsicomotor e deficiência intelectual moderada. Achados adicionais são desconforto respiratório, estrabismo, atresia de coanas, hipoplasia de corpo caloso, má-rotação intestinal, ânus anteriorizado e atrofia cerebral leve. Conclusão: Como não existe tratamento específico para essa síndrome, são necessárias terapias de suporte, acompanhamento com diversas especialidades e o aconselhamento genético da família, para melhor qualidade de vida.