Trabalhos Científicos

Título: Relato Do Primeiro Caso De Síndrome De Rubinstein-Taybi Em Sergipe

Autores: YURI ROCHA DOS SANTOS FONTES (UFS); AMANDA MARIA MENEZES MOURA (UNIT); MARINA MARIA SANTOS ALVES (UNIT); VICTOR FERNANDO COSTA MACEDO NORONHA (UNIT); MARIA EUGÊNIA DE MELO CARVALHO (UNIT); BÁRBARA LIMA RANGEL (MATERNIDADE NOSSA SENHORA DE LOURDES); EMERSON SANTANA SANTOS (UFS); ADRIANA BARBOSA DE LIMA FONSECA (UFS/UNIT)

Resumo: Introdução: A síndrome de Rubinstein-Taybi (SRT) é uma síndrome genética autossômica dominante rara que causa háluces e polegares largos e chatos, déficit cognitivo e aumenta a predisposição a neoplasias. Segundo a Associação Rubinstein-Taybi Syndrome, há cerca de 143 casos registrados no Brasil. Descrição do caso: RN do sexo feminino com 8 dias de vida, nascida a termo e com peso adequado para a idade gestacional, via cesariana, com pais sadios e não consanguíneos. Ao exame físico, apresentava fácies sindrômica, excesso de pelos em fronte e braços, cabeça pequena, sobrancelhas grossas e arqueadas, pavilhões auriculares displásicos bilateralmente, polegares chatos e largos e sindactilia nos 3º e 4º quirodáctilos à esquerda. Háluces chatos e duplicados bilateralmente. Ecocardiograma revelou persistência do canal arterial; as ultrassonografias transfontanela e de abdome total não mostraram alterações. Discussão: A SRT é uma rara síndrome genética, com incidência variando entre 1 para 100.000 a 1 para 720.000 nascidos vivos. Embora a condição possua herança autossômica dominante, a vasta maioria dos casos ocorre devido a uma microdeleção de novo nos genes CREBBP e EP300, nos cromossomos 16 e 22. A proteína codificada por CREBBP, entre outras funções, acetila o gene supressor tumoral p53, explicando a maior incidência de cânceres na microdeleção da região 16p na SRT. A SRT exige seguimento cardiológico por ser registrada nesses pacientes maior incidência de ductus arteriosus persistente e defeitos do septo interventricular. Pode haver também crises convulsivas, hipospádia e malformações das vias urinárias. O diagnóstico da SRT é eminentemente clínico, devendo ser confirmado através da análise molecular de CREBBP e EP300. Conclusão: É importante que o pediatra reconheça as características da SRT ainda no período neonatal para o planejamento do cuidado e investigação/seguimento da criança afetada, minimizando os possíveis comprometimentos e prevenindo suas complicações.