



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Carey Fineman Ziter: Uma Rara Doença Neurológica

Autores: JEDDSON DO RÊGO NASCIMENTO (IMIP - PE), MAURI LELIS QUEIROZ JÚNIOR (HUOC-UPE), MAYLLIN FREITAS NUNES (HUOC-UPE), HERRANA DINIZ SILVA (HUOC-UPE), MONALISA DE MOURA SILVA SAITO (HUOC-UPE), RAYANA MARIA DE MELO AZEDO VIEIRA (IMIP-PE), MURILO PÊSSOA DE OLIVEIRA NETO (UPE), RUBIANE MARIA COSTA PININGA (UPE), CAROLINA DA CUNHA CORREIA (HUOC-UPE), FABIÓLA LYS DE MEDEIROS (HUOC-UPE)

Resumo: INTRODUÇÃO: A síndrome de Carey-Fineman-Ziter (SCFZ) é uma condição rara caracterizada pela associação de hipotonia, sequência de Moebius (paralisia facial congênita bilateral e insuficiência de abdução ocular), sequência de Pierre-Robin (micrognatia, glossoptose e palato ogival ou fenda palatina), fáceis sindrômica e retardo no crescimento. DESCRIÇÃO DO CASO: LKSP, 15 anos, sexo feminino, com história de atraso do desenvolvimento neuropsicomotor e atrofia da musculatura global desde o nascimento. Genitora fez uso de abortivos (misoprostol) durante gravidez. Pai e primos cadeirantes, sem causa estabelecida. No exame neurológico apresentava fáceis sindrômica com micrognatia e baixa implantação da orelha, diminuição da abdução do olhar bilateral, biparesia facial, língua atrofica com movimentação dos grupos musculares linguais, assemelhando-se a fasciculações, e dificuldade na exteriorização, hipotrofia da musculatura escapular, diminuição de força global e simétrica (grau IV), reflexos osteotendinosos exaltados nos quatro membros e cutâneo plantar em flexão. A análise genética (EXOMA) evidenciou mutações no gene MYMK em heterozogose, variante c.271CA,p (Pro91Thr), que tem associação com a SCFZ. DISCUSSÃO: A SCFZ é um distúrbio autossômico recessivo. Menos de 20 casos foram relatados na literatura, incluindo dois pares de irmãos. Clinicamente, os pacientes são descritos como tendo miopatia congênita não progressiva com fraqueza facial acentuada, juntamente com outros atributos clínicos, como a sequência de Moebius e Pierre Robin, anormalidades faciais e atraso no crescimento. A Inteligência pode ser normal, mas a deficiência mental tem sido relatada. Recentemente, mutações autossômicas recessivas no gene myomaker (MYMK / TMEM8C) foram associadas à SCFZ. Essa síndrome pode lembrar a paralisia bulbar progressiva da infância. Nesse caso houve mutação em heterozigose, com clínica compatível com a doença, o que nos fez considerar a SCFZ. CONCLUSÃO: O relato expande a associação das mutações do gene MYMK com características clínicas da síndrome de Carey-Fineman-Ziter. Destacamos a importância do estudo genético no diagnóstico de doenças raras.