



Trabalhos Científicos

Título: Relato Comparativo De Gêmeos Monozigóticos Com Síndrome De Rubinstein-Taybi

Autores: BRUNA BAIERLE GUARANÁ (UFCSPA), ANDRESSA BARRETO GLAESER (UFCSPA), ANDRESSA SCHNEIDERS SANTOS (UFCSPA), BRUNA LIXINSKI DINIZ (UFCSPA), DESIRÉE DECONTE (UFCSPA), RAFAEL FABIANO MACHADO ROSA (UFCSPA), PAULO RICARDO GAZZOLA ZEN (UFCSPA)

Resumo: Introdução: A síndrome de Rubinstein-Taybi (SRT) é uma condição genética caracterizada pela presença de face típica, além de alargamento dos polegares e dos hálucos associados a malformação de demais órgãos. Nosso objetivo foi relatar dois gêmeos monozigóticos com SRT que apresentam discordância entre alguns achados clínicos. Descrição do caso: Gemelar 1: G.L.M., masculino, com 7 anos e 3 meses. Gemelar 2: A.L.M., masculino, com a mesma idade. Mãe com 21 anos no momento do nascimento. As crianças nasceram de parto cesáreo, com 36 semanas de gestação. Ambos nasceram pequenos. Aos 6 meses, o gemelar 1 necessitou ser submetido a uma cirurgia cardíaca para correção de uma comunicação interventricular. Já o gemelar 2, apresentava apenas um sopro cardíaco inocente. O cariótipo de ambos foi normal (46,XY). Ao exame físico, eles possuíam retardo de crescimento, microcefalia, micrognatia, polegares curtos e alargados com desvio radial, além de hemangiomas. O gemelar 2 também apresentava polidactilia no pé direito. Eles foram submetidos à cirurgia de correção dos polegares, bem como de herniorrafia. Ambos evoluíram com atraso da fala e do desenvolvimento neuropsicomotor, contudo, o gemelar 1 aparentava ter mais dificuldade intelectual. A avaliação através do BERA foi normal para ambos. Ao exame oftalmológico, constatou-se glaucoma bilateral no gemelar 2. Nos exames de imagem do crânio, verificou-se que o gemelar 1 possuía alterações sugestivas de anomalia de Dandy-Walker e aumento das dimensões do quarto ventrículo. No gemelar 2, observou-se que o verme cerebelar apresentava dimensões reduzidas. Ambos possuíam disgenesia parcial de corpo caloso. Discussão: A hipótese diagnóstica de SRT é confirmada usualmente através da evidência de alterações clínicas características. Esse relato mostra que mesmo gêmeos monozigóticos com esta condição podem apresentar achados clínicos distintos, como o glaucoma, a polidactilia e a cardiopatia congênita. Conclusão: pacientes com SRT podem ter diferentes fenótipos, mesmo sendo gêmeos monozigóticos.