



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Freeman-Sheldon: Relato De Caso

Autores: JÚLIA SOUZA OLIVEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), LARISSA PIO DIAS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), ANA NÁGILA ALVES FELIPE (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), JÚLIA ARAÚJO QUINDERÉ (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), JULIANA SALES MEDEIROS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), REBECA ANDRADE ARAÚJO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), MARIA DE FÁTIMA VITORIANO DE AZEVEDO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ E INSTITUTO DA PRIMEIRA INFÂNCIA - IPREDE), CAMILA NUNES GUERRA (INSTITUTO DA PRIMEIRA INFÂNCIA - IPREDE)

Resumo: Introdução: A Síndrome de Freeman-Sheldon (SFS) é uma condição rara, causada por mutações no gene MYH3 e, na maioria dos casos, de herança autossômica dominante de ocorrência esporádica, porém, há relatos de casos autossômicos recessivos. Descrição do caso: GVS, 4 anos, sexo masculino. Nascido a termo, sem intercorrências e adequado para idade gestacional. Acompanhado desde os 7 meses de vida por baixa estatura, displasia esquelética e atraso no desenvolvimento neuropsicomotor (DNPM). Apresenta fenda palpebral oblíqua para cima, orelhas com baixa implantação e rodadas posteriormente, palato alto e estreito, frênulo lingual curto, microstomia, narinas antevertidas, proeminência occipital aumentada, camptodactilia de 2º e 4º pododáctilos bilateral, artrogripose distal em 4 membros e limitação de movimento em articulações de punhos, cotovelos, tornozelos e joelhos. Foi submetido à correção cirúrgica de janela aortopulmonar aos 2 meses e herniorrafia inguinal aos 8 meses. Pais negam consanguinidade e casos semelhantes na família. Paciente em investigação diagnóstica de rara causa de contratura congênita múltipla: Síndrome de Freeman-Sheldon. Discussão: Embora fenotipicamente semelhante à Artrogripose Distal, a SFS deve ser lembrada durante a investigação clínica diante de atraso do DNPM e de quadro dismórfico que associe alterações ósseas e contraturas articulares, levando o paciente a apresentar uma expressão facial típica - “rosto de assobio”, como neste caso. O diagnóstico deve ser elucidado o mais precocemente possível, sendo a análise genética uma ferramenta utilizada para reforçá-lo. Conclusão: O manejo de uma síndrome complexa, como a SFS, requer uma abordagem multidisciplinar, desde o nascimento. Os pacientes portadores desta síndrome necessitam, ao longo da vida, de numerosas internações hospitalares e de múltiplas cirurgias de correção. É muito importante que os pais sejam orientados sobre estas necessidades. Além disso, o conhecimento acerca da heterogeneidade da SFS na sua apresentação clínica e na sua transmissão genética é fundamental para o aconselhamento genético das famílias.