



Trabalhos Científicos

Título: Espondiloencondrodisplasia Com Desregulação Imune: Relato De Caso

Autores: LIZIANE SANCHEZ SILVA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE), KAROLYNE NOGUEIRA DE MEDEIROS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE), VICTOR RÉGIS DOS SANTOS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE), FELIPE NOGUEIRA FERNANDES (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE), ALANA WANDERLEY MARIANO E SILVA (UNIVERSIDADE POTIGUAR), SÉSIA WANDERLEY QUININO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE), PAULA FRASSINETTI VASCONCELOS DE MEDEIROS (UNIVERSIDADE FEDERAL DE CAMPINA GRANDE), RAFAEL BARROS GOMES DA CÂMARA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE)

Resumo: Introdução A Espondiloencondrodisplasia (SPENCD) é uma doença muito rara, autossômica recessiva, descrita como uma displasia esquelética vertebral com alterações metafisárias. Entre as alterações clínicas estão baixa estatura e alterações neurológicas e imunológicas. O diagnóstico é feito com identificação de mutações genéticas e alterações radiológicas. Não há tratamento específico, mas existem relatos do uso do hormônio do crescimento. Expectativa de vida é variável. Descrição do caso Trata-se de paciente de seis anos de idade, sexo feminino e filha de progenitores com provável grau de consanguinidade. Aos dois anos de idade, foi diagnosticada com atraso no desenvolvimento neuropsicomotor e baixa estatura (BE). Aos quatro anos, foi excluída a possibilidade de BE constitucional e, devido associação com andar atáxico, iniciou-se pesquisa etiológica com radiografia de mãos e punhos, demonstrando idade óssea inferior à sua idade cronológica. Posteriormente, foi diagnosticada com hipotireoidismo (usa Levotiroxina) e somatomedina C baixa. Em radiografias de ossos longos, foi demonstrada irregularidade metafisária difusa e, em pesquisa de DNA, houve alteração no gene ACP5, confirmando a espondiloencondrodisplasia com desregulação imune. A detecção de calcificações iniciais em ressonância magnética cranioencefálica corroborou com os demais achados. Na família, há casos de síndrome de Marfan e esquizofrenia. Atualmente é acompanhada por equipe multiprofissional. Discussão Relatamos um diagnóstico de SPENCD, com espectro clínico, epidemiológico e radiológico compatíveis. Uma das primeiras manifestações foram BE e alteração imune (hipotireoidismo), condizente com a forma grave da doença relacionada a doenças autoimunes. Ao exame físico, apresenta alterações musculoesqueléticas, embora não sejam as mais específicas da doença e, apesar de não ter evoluído com alterações psiquiátricas, há antecedentes familiares positivos. Conclusão A SPENCD é uma condição rara, mas que requer atenção clínica, pois está associada à morbimortalidade significativa. Novas pesquisas poderiam esclarecer o prognóstico e a sua mortalidade, até então relacionada a complicações neurológicas e imunológicas.