

Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Johanson-Blizzard : Um Relato De Caso

Autores: ISABELA DANTAS OLIVEIRA (HMIB), PRISCYLLA FEITOSA SILVA (HMIB), MARINA VALDEZ DOS SANTOS (HMIB), MARIA LETICIA FERREIRA DE SOUSA NÓBREGA (HMIB), ISABELLA JULIANA MANFREDO RODRIGUES (HMIB), LUDMILA BORGES ECKSTEIN CANABRAVA (HMIB), SARA NUNES DE BRITO (HMIB), AMANDA BATISTA ALVES (HMIB), ISADORA DE CARVALHO TREVIZOLI (HMIB), NAIARA VIUDES GARCIA MARTINS (HMIB)

Resumo: INTRODUÇÃO Síndrome de Johanson-Blizzard é uma patologia autossômica recessiva, por mutação do gene UBR1, sem diferença entre os gêneros. Prevalência de 1: 250.000. RELATO DE CASO Criança de dois anos, parto vaginal, a termo (37 semanas e 4 dias), 2490 g, feminino, sem intercorrências. Mãe apresentou ITU no 3º trimestre e anemia, tratadas adequadamente. Filha de pais não-consanguíneos jovens (21 e 23 anos). Constatada língua protrusa, sinus pré-auricular direito, fístula nasolacrimonial à direita, microcefalia, implantação anômala dos cabelos, fronte ampla e proeminente, fendas palpebrais oblíquas, baixa implantação das orelhas com rotação incompleta, dorso nasal largo, hipoplasia de asas nasais, hipoplasia de face média, filtro nasolabial longo e bem marcado, retrognatia, hipertricrose em dorso e membros superiores, manchas café-com-leite no períneo, manchas mongólicas em dorso e glúteo. Dosada elastase fecal, que confirmou a insuficiência pancreática. Iniciado reposição de enzimas pancreáticas, com melhora da esteatorreia e ganho ponderal adequado. Além disso, apresenta perda auditiva grave bilateral (malformação cística cócleo-vestibular, evidenciada por tomografia), sendo submetida a colocação de implante coclear, estenose de artérias pulmonares e baixo ganho pondero-estatural, preenchendo critérios para Síndrome de Johanson-Blizzard. Acompanha com a genética, gastroenterologia, cardiologia, otorrino e outras subespecialidades. DISCUSSÃO A síndrome de Johanson-Blizzard é rara e leva a insuficiência pancreática exócrina. As características se manifestam ao nascimento ou na primeira infância e incluem a hipo/aplasia da asa nasal, baixa estatura, anormalidades dos dentes permanentes, atraso no desenvolvimento, perda auditiva e graus variados de deficiência intelectual, além da má absorção intestinal ocasionada pela insuficiência pancreática e que leva ao baixo ganho ponderal. O tratamento é multidisciplinar e a terapia se baseia nos sintomas específicos, o que pode incluir principalmente o uso de enzimas pancreáticas e suplementação de vitaminas lipossolúveis. CONCLUSÃO A síndrome possui alterações fenotípicas muito características, permitindo o diagnóstico precoce, adequado crescimento e desenvolvimento e terapêutica adequadas.