

Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Rahman: Relato De Caso

Autores: VIVIANNE GOMES FEITOSA (FUNDAÇÃO UNIVERSIDADE FEDERAL DE RONDÔNIA), ANA BIANCA FERREIRA DA SILVA (FUNDAÇÃO UNIVERSIDADE FEDERAL DE RONDÔNIA), BRUNA ANDRADE SANTOS (FUNDAÇÃO UNIVERSIDADE FEDERAL DE RONDÔNIA), CASSIA RUFINO CUNHA (FUNDAÇÃO UNIVERSIDADE FEDERAL DE RONDÔNIA), PEDRO LUCAS COSTA EVARISTO DE MELO (FUNDAÇÃO UNIVERSIDADE FEDERAL DE RONDÔNIA), RAYANNE MACHADO FONTES (FUNDAÇÃO UNIVERSIDADE FEDERAL DE RONDÔNIA), VANESSA OCAMPO FERNANDES (FUNDAÇÃO UNIVERSIDADE FEDERAL DE RONDÔNIA), JOSHUA WERNER BICALHO DÁ ROCHA (CLÍNICA CRESCER MAIS, FUNDAÇÃO UNIVERSIDADE FEDERAL DE RONDÔNIA)

Resumo: INTRODUÇÃO: A síndrome de Rahman é um distúrbio raro causado por variantes patogênicas, em heterozigose, no gene H1-4. Cursa com quadro de hipotonia, alterações comportamentais, esqueléticas, tireoidianas, cardíacas e ectodérmicas. DESCRIÇÃO DO CASO: Paciente do sexo feminino, 8 anos, encaminhada aos 7 anos para avaliação com médico geneticista devido quadro neurológico persistente desde o período perinatal. Apresenta quadro de tremores, espasmos, atraso de linguagem e crises convulsivas, além do diagnóstico de transtorno do espectro autista. Ao exame dismorfológico, observou-se macrocrania (perímetro cefálico acima do p97), fronte proeminente, hipertelorismo ocular, fendas palpebrais oblíquas para baixo, ponte nasal alargada e discreto edema de mãos e pés. Após avaliação clínica, por apresentar quadro neurológico associado à macrocrania e dismorfias menores, foi solicitado análise por sequenciamento completo do exoma, visto que já havia realizado cariotípico com bandeamento G e análise cromossômica por microarray, ambos normais. O exoma detectou presença de variante germinativa patogênica, em heterozigose, no gene H1-4:c.436_458del,p.(Thr146Aspfs*42). Ademais, como achado incidental, foi identificado o haplótipo p.(Val68Met,Asn126Asn), em heterozigose, no gene G6PD, conhecido como variante A- de deficiência de G6PD. DISCUSSÃO: A síndrome de Rahman é caracterizada, sobretudo, por atraso cognitivo e alterações faciais características, porém, anormalidades ectodérmicas e neurológicas, dentição anormal, problemas comportamentais, hipotonia, hipotireoidismo e comprometimento esquelético também são relatados em alguns pacientes. O diagnóstico é estabelecido pela presença de achados fenotípicos sugestivos e pela identificação de variante patogênica heterozigótica no gene H1-4. CONCLUSÃO: Embora tenha sido descrita recentemente e não haja ainda um consenso quanto aos critérios clínicos, a síndrome de Rahman apresenta diversos achados característicos em seu fenótipo, e deve ser suspeitada quando feita uma avaliação clínica detalhada, para que assim o seu diagnóstico ocorra brevemente e se inicie o tratamento de forma multidisciplinar.