

Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Smith-Kingsmore: Um Relato De Caso

Autores: ALINE FERNANDA PEREIRA (UNIVERSIDADE DO VALE DO ITAJAÍ), NICOLE HOFFMANN LONGA (UNIVERSIDADE DO VALE DO ITAJAÍ), NATHÁLIA RIBOLI DA SILVA (UNIVERSIDADE DO VALE DO ITAJAÍ), RAFAELA RAMOS (UNIVERSIDADE DO VALE DO ITAJAÍ), CAROLINA MARCHI GUERRA (UNIVERSIDADE DO VALE DO ITAJAÍ), REBECA MAIOLINO PEDRO (UNIVERSIDADE DO VALE DO ITAJAÍ)

Resumo: A síndrome de Smith-Kingsmore é uma doença genética rara, autossômica dominante de apresentação esporádica, associada a mutação do gene MTOR. Caracteriza-se por anomalias craniofaciais, crises convulsivas, déficit intelectual e prognóstico limitado. M.L.F.M., 8 anos, sexo masculino, nascido de parto vaginal com 37 semanas e 5 dias, pesando 4050g, medindo 48cm e perímetro cefálico de 40cm. Necessitou internação em UTI neonatal devido a anomalias congênitas. Aos 7 meses de vida, iniciou investigação síndrômica devido a macrocefalia, pé torto congênito, crises convulsivas e atraso de desenvolvimento neuro-psico-motor. Aos 5 anos, através de sequenciamento do exoma completo que demonstrou variante de significado incerto, em heterozigose, no gene MTOR, foi diagnosticado com Síndrome de Smith-Kingsmore. Atualmente, possui um atraso de desenvolvimento importante, e está em acompanhamento com neuropediatra devido a síndrome, as crises convulsivas, e também, devido ao diagnóstico de transtorno do espectro autista. A síndrome de Smith-Kingsmore é uma doença que compromete o neurodesenvolvimento cuja patogenicidade ainda não é totalmente esclarecida. Apresenta uma prevalência igualmente entre homens e mulheres e acomete 1 a cada 15.000 a 25.000 pessoas. Manifesta-se clinicamente com alterações craniofaciais, como macrocefalia, oftalmopatias e surdez, baixa estatura em jovens, anomalias esqueléticas, obesidade, déficit cognitivo, distúrbios do sono e comportamentais e malformações de órgãos. Além disso, o transtorno do espectro autista também pode estar associado à síndrome. É necessário teste genético molecular, associado a alterações clínicas sugestivas para o diagnóstico da doença. As variantes patogênicas do gene MTOR são as responsáveis pela síndrome. O seguimento desses pacientes é através de medicamentos sintomáticos e acompanhamento multidisciplinar, entretanto o prognóstico é reservado. Nesse sentido, entende-se que a síndrome de Smith-Kingsmore é uma doença rara e complexa, cujas manifestações podem ser tanto físicas quanto neurocognitivas. O tratamento da doença é escasso, devido a pouca compreensão da patogenicidade.