Trabalhos Científicos

Título: Nova Variante No Gene Pde4D Em Um Raro Caso De Displasia Óssea: Acrodisostose 2.

Autores: LUCIANA GURSEN DE MIRANDA ARRAES (CENTRO UNIVERSITÁRIO DO PARÁ), GABRIELA GURSEN DE MIRANDA ARRAES (UNIVERSIDADE DO ESTADO DO PARÁ), ANTONETTE SOUTO EL HUSNY (CENTRO UNIVERSITÁRIO DO PARÁ)

Resumo: Acrodisostose é uma displasia óssea primária com ou sem resistência hormonal associada a dismorfismos, baixa estatura e atraso no desenvolvimento neurológico. Sexo feminino, 7 anos. Paciente com diagnósticos de autismo, histórico de atraso de desenvolvimento e crises convulsivas e em investigação para pan-hipopituitarismo. Seu exame físico demonstrou baixa estatura, microcefalia, hipertelorismo ocular, hipoplasia de asa nasal, retrognatia, braquidactilia de mãos e pés, assimetria de membros inferiores. Histórico de rinoplastia realizada aos 3 anos de idade e, aos 7 anos, posicionamento de distrator oral, reconstrução nasal e maxilar, viabilizando a respiração nasal funcional e progressão da alimentação por via oral. Seu exame molecular em painel para displasias ósseas detectou a variante c.946C>G: p.(Leu316Val) no gene PDE4D (NM_001104631.2) compatível com o fenótipo de Acrodisostose 2, confirmando o diagnóstico desta rara condição genética. A acrodisostose é condição rara de prevalência estimada em 80 casos no mundo. O gene PDE4D está associado à acrodisostose tipo 2, cujas variantes patogênicas catalogadas no banco de dados ClinVar se limitam a apenas 21 variantes. Desta forma, este caso contribui para o aumento de variantes conhecidas relacionadas a fenótipo clínico. Sobre a evolução do caso, nota-se que a associação de transtorno do espectro do autismo com o fenótipo de Acrodisostose 2 teve grande impacto na qualidade de vida da paciente, tornando-se dependente integral de cuidadores e necessitando de estímulos multidisciplinares, que é um desafio adicional imposto aos pacientes com doenças raras. Este relato apresentou variante não descrita previamente em um caso característico, ampliando o conhecimento molecular da Acrodisotose 2.