



41º CONGRESSO
BRASILEIRO DE
Pediatria
Florianópolis-SC

22 A 26
DE OUTUBRO
DE 2024

CentroSul Florianópolis
Av. Gov. Getúlio Vargas, 850
Centro - Florianópolis - SC



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome 3M: Relato De Dois Casos Em Uma Família

Autores: ISABELA ROPELLI HUCK (FAMERP), FERNANDA SANTOS LOPES (FAMERP), RAFAELA MARIA CAPELIN PEREIRA (FAMERP), LETICIA GARCIA (FAMERP), LETICIA MANTOVANI MILAN (FAMERP), BEATRIZ ANGÉLICA PEREIRA BRAGA (FAMERP), JÚLIA PIVIROTTI STEFANI (FAMERP), CAROLINE CESTARI (FAMERP), CAROLINE FORGERINI (FAMERP), GABRIEL DIAS VEIGA (), NELSON VALENTIM NETO (FAMERP), ANA LUÍSA ALCAIDE THOMAZ (FAMERP), MILENA THEODORO (FAMERP), LUCAS CARVALHO CARRIJO MADURRO (FAMERP), SEBASTIÃO CAMARGO SCHMIDT NETO (FAMERP)

Resumo: As causas patológicas de baixa estatura (BE) podem cursar com características fenotípicas que sugerem seu diagnóstico, a síndrome 3M é um exemplo delas. Trata-se de condição genética autossômico recessiva rara relacionada em sua maioria (77%) a mutações no gene CUL7. É causa de BE desde o nascimento, apresentando-se como recém-nascidos pequenos para a idade gestacional (PIG). Possuem face triangular, narinas evertidas, filtro labial longo, testa, lábios, mento e trapézio proeminentes, pescoço largo e curto, esterno deformado, tórax curto, ombros quadrados, escápulas aladas, clinodactilia do quinto quirodáctilo, calcanhares proeminentes, hiperlordose e hiper mobilidade articular. Observa-se alterações radiológicas, como ossos longos e finos com metafises alargadas e corpos vertebrais altos. O desenvolvimento neuropsicomotor (DNPM) é adequado. P.A.S.S., masculino, 4 anos, sem comorbidades, DNPM adequado, PIG ao nascimento – filho de pais não consanguíneos e mãe com pré-natal adequado e sorologias negativas, em investigação de BE proporcionada no ambulatório de endocrinologia pediátrica. Solicitados exames para prosseguir investigação e encaminhado para ambulatório de genética. Nessa consulta, verifica-se face triangular, esclera azulada, epicanto, hipoplasia malar, pescoço curto, voz aguda e leve assimetria torácica, sendo aventada a hipótese da síndrome de Silver-Russell. Após consultas iniciais com as especialidades há perda do seguimento, retornando após anos acompanhado de seu irmão mais novo, P.L.S.S., que também apresenta BE, com antecedentes e traços fenotípicos semelhantes. Coleta-se painel genético dos irmãos, ambos com resultado positivo para uma variante patogênica e uma variante de significado indeterminado no gene CUL7, associado a síndrome 3M. P.L.S.S. também apresentou deficiência de somatotrofina verificada nos exames laboratoriais, sendo solicitado exame de imagem para início do tratamento com reposição deste hormônio. - Por tratar-se de condição muito rara, com poucos casos relatados, a síndrome 3M é pouco estudada, porém o retardo no crescimento desde a fase intraútero, principalmente quando associado os traços fenotípicos, deve levar a equipe assistente a levantar essa hipótese, características presentes em ambos os casos relatados. O maior número de diagnósticos levará a melhora nas intervenções terapêuticas, restritas no momento. O tratamento com somatotrofina mostra resultados divergentes e o alongamento ósseo, procedimento cirúrgico realizado para melhora da estatura, é uma opção terapêutica invasiva. Portanto, a melhora na disponibilidade dos testes genéticos auxiliará no diagnóstico definitivo de novos casos já que a síndrome manifesta-se de forma semelhante a outras mais conhecidas, como a síndrome de Silver-Russell. Também faz-se necessário o contínuo relato dos casos diagnosticados para que se melhore a qualidade da assistência a esses pacientes, além de maior acesso ao aconselhamento genético precoce para as famílias.