

Trabalhos Científicos

Título: Ampliando Diferenciais Em Atraso Global De Desenvolvimento: Caso Raro De Síndrome De Jansen-De Vries.

Autores: MARIA LUIZA PENNA DE CARVALHO PINHO (CENTRO UNIVERSITÁRIO DO PARÁ), LUCIANA GURSEN DE MIRANDA ARRAES (CENTRO UNIVERSITÁRIO DO PARÁ), ANTONETTE SOUTO EL HUSNY (CENTRO UNIVERSITÁRIO DO PARÁ)

Resumo: Atraso global de desenvolvimento compreende um grande grupo heterogêneo de condições, o que dificulta a definição de diagnósticos etiológicos específicos em grande parte dos casos. Apresentar um caso de Síndrome de Jansen-De Vries diagnosticado a partir da investigação molecular de um caso de atraso de desenvolvimento neuropsicomotor. Sexo feminino, 3 anos. Paciente com histórico de atraso de desenvolvimento, alto limiar à dor, hipersensibilidade a sons, infecções recorrentes e constipação crônica. Ao exame, observou-se hipotonia global, olhos amendoados, comissura labial voltada para baixo, prega palmar única, hipertelorismo mamilar, abdome globoso, sinéquia vulvar, aumento de pelos em região sacral e marcha em base alargada. É filha de casal não consanguíneo, sem casos semelhantes na família. Foi realizada investigação para etiologias genéticas por meio de exoma completo, com detecção de variante patogênica c.1281delG: p.(Trp427Cysfs*4) no gene PPM1D (ENST_00000305921) compatível com o diagnóstico de Síndrome de Jansen-De Vries, considerada uma rara condição genética. A Síndrome de Jansen-De Vries tem padrão de herança autossômico dominante, em geral, de variantes genéticas ocorridas 'De Novo', não sendo herdada dos pais. É causada por mutações no último ou penúltimo segmento do PPM1D e seu fenótipo pode variar desde alterações discretas no neurodesenvolvimento a deficiência intelectual significativa. Associa-se principalmente à hipotonia, características comportamentais, limiar elevado para a dor, baixa estatura, anomalias oftalmológicas, dismorfismos inespecíficos, períodos de febre e vômitos e, ocasionalmente, doença cardíaca estrutural. A febre e vômitos episódicos podem estar associados à hipoglicemia e simular uma doença metabólica. Até o presente, há apenas cerca de 21 casos semelhantes descritos na literatura, podendo sinalizar tanto a raridade da condição quanto possível subdiagnóstico. Desta forma, evidencia-se a importância da avaliação genética nos casos de atraso no neurodesenvolvimento, uma vez que diagnóstico precoce e adequado, além de estímulos e acompanhamento multidisciplinares, tem grande impacto na evolução do desenvolvimento neuropsicomotor e minimização dos danos. Este relato apresentou um novo caso de síndrome de Jansen-De Vries com variante nunca descrita previamente, ampliando o conhecimento acerca das mutações no gene PPM1D e reforçando a relevância de considerar condições genéticas como diagnósticos diferenciais em casos de atraso no desenvolvimento neuropsicomotor.