



22 A 26
DE OUTUBRO
DE 2024
FLORIANÓPOLIS - SC



Trabalhos Científicos

Título: Diagnóstico Infantil De Síndrome De Townes-Brocks Com Insuficiência Renal: Relato De Caso

Autores: MARIANA ALENCAR BISINOTTO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO MARANHÃO (UFMA)), ANA CAROLINA LEAL MELO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO MARANHÃO (UFMA)), AYRTON ROCHA LIMA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO MARANHÃO (UFMA)), FERNANDA KAROLYNNE SOUSA COIMBRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO MARANHÃO (UFMA)), FERNANDO VINÍCIUS BRANDÃO ROCHA DE ALMEIDA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO MARANHÃO (UFMA)), HELDER RAFAEL CARVALHO RODRIGUES (UNIVERSIDADE FEDERAL DO MARANHÃO (UFMA)), KAMILLY IÊDA SILVA VEIGAS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO MARANHÃO (UFMA)), MIKAELE NALA COSTA DOS SANTOS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO MARANHÃO (UFMA)), JANEIDE LEONAR ALVES SIQUEIRA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PRESIDENTE DUTRA (HUPD)), SAMIRA SHIZUKO PARREÃO OI (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PRESIDENTE DUTRA (HUPD)), LEOPOLDINA MILANEZ DA SILVA LEITE (UNIVERSIDADE FEDERAL DO MARANHÃO (UFMA)), JOÃO VICTOR LEAL SALGADO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO MARANHÃO (UFMA))

Resumo: A Síndrome de Townes-Brocks (TBS) é uma síndrome autossômica dominante rara caracterizada por uma tríade clínica de ânus imperfurado, orelhas displásicas e malformações do polegar. Ademais, anormalidades de estruturas renais e comprometimentos funcionais também são frequentes. Paciente do sexo masculino, 7 anos, a termo, parto sem intercorrências. Ao nascimento, evidenciou-se imperfuração anal, a qual foi corrigida cirurgicamente. Refere histórico paterno de TBS, padrão genético realizado no paciente confirmou a variante no gene SALL1, compatível com o diagnóstico. Atualmente, em acompanhamento, apresentou ao ultrassom abdominal rins atróficos com sinais de nefropatia parenquimatosa bilateral e hidronefrose à direita. Coleta sanguínea indica valores elevados de creatinina sérica, proteinúria, triglicerídeos e colesterol total. Taxa de filtração glomerular (TFG) estimada de 38 ml/min, categorizando-o em um cenário de doença renal crônica estágio 3b, para o qual faz seguimento em serviço de nefrologia pediátrica. Em uso de bicarbonato de sódio, prednisona e sinvastatina. A avaliação ortopédica demonstrou polidactilia pré-axial, além de uma dificuldade para caminhar associada à dor calcânea e resistência de se manter em posição ortostática de forma contínua. Na prática clínica, a TBS é uma condição rara, com poucos casos documentados, a prevalência exata da doença é indeterminada, vista a dificuldade de delimitação devida à sobreposição com outras síndromes semelhantes. A apresentação clínica depende das mutações genéticas e pode ser variável, ainda que em casos na mesma família. A imperfuração anal encontra-se em 82% dos casos, enquanto as orelhas displásicas e as malformações do polegar em 65% e 89% dos casos, respectivamente. Anomalias renais, com comprometimento funcional independentemente de anormalidades estruturais, foram detectadas em 43% dos pacientes com TBS. O diagnóstico da TBS é baseado em sinais clínicos, mas é importante que seja feito o painel genético com identificação da variante heterozigota do gene SALL1, que decodifica um repressor transcricional de dedo de zinco. Portanto, os fenótipos de TBS são devidos à expressão de uma proteína mutante truncada que tem grande relevância na regulação do sistema urinário, membros, cérebro, fígado e sistema auditivo. É de extrema importância que intervenções precoces sejam efetivadas e realizadas na infância em pacientes com TBS para um bom prognóstico. Devido à origem autossômica dominante da patologia, o aconselhamento genético dos familiares e dos próprios pacientes é essencial. Devem ser realizadas avaliações de audição anuais, monitorização regular da função renal de indivíduos com e sem anomalias renais e acompanhamento com cardiologista. Embora não seja uma característica intrínseca da TBS, complicações renais são relevantes no contexto da doença e um acompanhamento efetivo com o nefrologista pode evitar agravantes e resguardar a necessidade de terapia dialítica.