



## Trabalhos Científicos

**Título:** Síndrome De Primrose – Uma Condição Que Deve Ser Investigada Em Pacientes Com Macrocefalia, E Disgenesia De Corpo Caloso E Dismorfismos Faciais

**Autores:** TIFFANY GABRIELLY SALGADO (UNIVERSIDADE DE BRASÍLIA), RAFAEL TAVARES QUEIROZ (UNIVERSIDADE DE BRASÍLIA), MARINA OBA GALVÃO (UNIVERSIDADE DE BRASÍLIA), FELIPE ROBERTO GOMES SIQUEIRA (UNIVERSIDADE DE BRASÍLIA), ANDRESSA DO RÊGO BARROS VIEIRA SANTOS (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DE BRASÍLIA), TALITA NOVAK THOMEZYK (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DE BRASÍLIA), DÉBORA VALENTIM MONTE ALTO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DE BRASÍLIA), LISIANE SEGUTI FERREIRA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DE BRASÍLIA)

**Resumo:** A Síndrome de Primrose foi descrita pela 1ª vez em 1982. É uma condição genética rara, com prevalência estimada de 1/1.000.00. É caracterizada por deficiência intelectual, dismorfismos faciais, macrocefalia, calcificações auriculares e, em alguns casos, diabetes mellitus. A síndrome é causada por mutações no gene ZBTB20, que codifica um fator de transcrição envolvido no desenvolvimento cerebral e na função pancreática. O objetivo deste trabalho é relatar o caso de uma paciente acompanhada por deficiência intelectual e macrocefalia, cujo diagnóstico ocorreu de forma tardia. "XXXZ, feminino, 18 anos, pais não consanguíneos, sem intercorrências pré ou perinatais. Evoluiu com atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, adquirindo sustento cefálico aos 9 meses, sentando sem apoio aos 12 meses e iniciando a deambulação somente aos 3 anos. Ao exame neurológico, a paciente tem fala ininteligível, macrocrania, olhos encovados, fissuras palpebrais estreitas e voltadas para baixo, linha capilar anterior alta e ponte nasal deprimida. Apresenta sinais de liberação piramidal global e está restrita à cadeira de rodas, devido à deformidade óssea no fêmur, em programação cirúrgica. A RM de crânio evidenciou disgenesia parcial do corpo caloso. O diagnóstico só foi possível aos 16 anos, quando o exoma detectou uma variante patogênica heterozigótica no gene ZBTB20." "Discussão: Embora a variabilidade fenotípica da Síndrome de Primrose seja ampla, incluindo manifestações como: transtornos do neurodesenvolvimento, atraso neuropsicomotor, síndromes deficitárias, dismorfismos faciais, deformidades ortopédicas, o diagnóstico deve ser lembrado em crianças com macrocefalia e disgenesia do corpo caloso. A paciente deste caso exemplifica muitas dessas características, com um desenvolvimento motor significativamente atrasado, características dismórficas marcantes, além de complicações ortopédicas. No entanto, não foi aventado um diagnóstico presuntivo, o que poderia impactar na prevenção de deformidades ortopédicas, por exemplo. O diagnóstico foi feito tardiamente e ficou na dependência do exoma, um exame inacessível na maioria dos centros. Comentários Finais: Trata-se de uma condição rara, cujo diagnóstico definitivo é possível pelo exoma, nem sempre acessível na maioria dos serviços. No entanto, o diagnóstico presuntivo deve ser aventado em pacientes com macrocefalia e disgenesia de corpo caloso, ilustrando a importância de valorizar e correlacionar os achados dismorfológicos da síndrome, de forma precoce, o que implica numa abordagem multidisciplinar preventiva para o melhor manejo dos sintomas e da qualidade de vida dos pacientes.