

Lactente Portador da Síndrome de Freeman Sheldon com o Irmão Gemelar Saudável

Resumo

Introdução:

A síndrome de Freeman Sheldon, descrita pela primeira vez em 1938, é considerada rara e morfologicamente caracterizada por um quadro dismórfico que associa alterações ósseas, contraturas articulares e uma expressão facial típica. Faz parte de um grupo conhecido como artrogripose distal ou distúrbios contraturais distais múltiplos congênicos. A maioria dos casos descritos são autossômicos dominantes de ocorrência esporádica; porém, há relatos de casos autossômicos recessivos. Ambos os sexos são igualmente afetados, e a inteligência usualmente é normal; entretanto, ocasionalmente, há uma associação com retardo mental. Estudos recentes apontam para uma possível mutação no gene MYH3 como causa da síndrome.

Objetivo:

O presente relato discute o reconhecimento e o diagnóstico da síndrome de Freeman Sheldon

Material e Método:

Lactente do sexo masculino, 2 meses, acompanhado no serviço de pediatria do Hospital Universitário Pedro Ernesto (HUPE), sem história familiar de malformações. Ao exame físico, apresentou campodactilia com desvio cubital das mãos, pé torto congênito, face achatada com uma expressão fisionômica pouco variável como se fosse uma máscara, bochechas permanentemente insufladas com projeção dos lábios para fora (face de assobio), olhos introjetados com telecanto primário, filtro alongado, cartilagem nasal pouco desenvolvida com narinas estreitadas, microstomia, depressão em H na região mentoniana e criptorquidia bilateral. Exames complementares revelaram cariótipo 46XY.

Resultados:

Cabe a ressalva de que, neste caso, o diagnóstico foi baseado apenas nas alterações morfológicas clássicas da síndrome, sem que testes genéticos fossem realizados. Além disso, é provável que se trate de um caso de herança autossômica dominante, visto que o irmão gemelar não foi acometido e não há relato da doença na história familiar. O prognóstico é, muitas vezes, incerto, necessitando de diversas cirurgias corretivas, inclusive para possibilitar uma adequada nutrição.

Conclusão

A síndrome de Freeman Sheldon permanece como uma condição rara com diagnóstico embasado em características fenotípicas. Foi descrita pela primeira vez em 1938 por Freeman e Sheldon e pode ser chamada de síndrome de displasia crânio-carpo-tarsal, distrofia crânio-carpo-tarsal ou artrogripose dital tipo 2A. Não há preferência entre os sexos. Geralmente, é de transmissão autossômica dominante, mas há relatos de transmissão autossômica recessiva. Casos esporádicos ocorrem sem qualquer relato de história familiar prévia. Estudos recentes apontam para uma possível mutação no gene MYH3 como causa da síndrome.

Responsável

ELISA BARROSO DE AGUIAR

Autores

Aguiar, E.B.

Instituição

Hospital Universitário Pedro Ernesto (HUPE),
Universidade do Estado do Rio de Janeiro
(UERJ)