

Síndrome de Coffin-Lowry – O Pediatra Pode Diagnosticar

Resumo

Introdução: A Síndrome de Coffin-Lowry (SCL) é uma doença genética com padrão de herança ligada ao cromossomo X, caracterizada por retardo mental, dismorfismo facial, anomalias esqueléticas, baixa estatura e hipotonia. O fenótipo facial caracteriza-se por: fronte proeminente, hipertelorismo orbital, nariz com base larga e narinas antevertidas, hipoplasia maxilar, prognatismo, macrostomia com lábios grossos e evertidos e língua protusa e orelhas grandes. É causada por mutação no gene RPS6KA3, um membro dos fatores de crescimento regulador das proteínas quinases, mapeado em Xp 22.1 - p 22.2. A incidência estimada é 1:50.000. Acreditamos que a SCL é subdiagnosticada no Brasil. O objetivo é relatar uma criança com fenótipo da SCL, visando divulgação do seu conhecimento. **Descrição**

do Caso: DCS, masculino, 7 anos, negro, Teresópolis-RJ. Adotado aos 15 meses de idade. Referido por baixa estatura e atraso no desenvolvimento neuropsicomotor. Filho de pais não-consanguíneos. Mãe biológica Gesta VII, Para VII; etilismo e uso de drogas ilícitas na gestação, sem assistência pré-natal. Nascido de parto normal, no termo. Pesou 2.900 g; mediu 49 cm; perímetro cefálico 32 cm. Sentou sozinho aos 18 meses, engatinhou aos 20 meses e andou aos 24 meses. Crânio simétrico, microcefalia relativa, orelhas grandes, telecanto, hipertelorismo ocular; macrostomia, lábios grossos e evertidos, dentes cônicos, espessos e irregulares, língua protusa; Pectus carinatum e pés planos. Radiológicos: leve cifose dorsal, dedos curtos com extremidades afiladas. EEG: sinais de atividade epileptiforme. Triagem para EIM: negativo. Ecocardiograma e audiometria normais. Cariótipo 46,XY. **Comentários:** O diagnóstico de SCL no probando foi baseado em critérios clínicos como: retardo mental, baixa estatura e fenótipo facial típico. Adicionalmente exibia dismorfismos em fenda palpebral e filtro, padrão característico da Síndrome Alcool-fetal (SAF). **Conclusão:** O probando apresenta o fenótipo característico da SCL e alguns sinais do fenótipo da SAF. Ressaltamos a necessidade do reconhecimento do fenótipo da síndrome por clínicos, especialmente pediatras.

Responsável

Karla Rachid Pereira

Autores

Pereira KR; Brandão DB; Nogueira VEI, Camargo E, Paiva IS.

Instituição

Unifeso