

PE-195 - PSEUDOARTROSE: UM ACHADO DO ESPECTRO CLÍNICO DA NEUROFIBROMATOSE DO TIPO 1

Victória Porcher Simioni¹, Fernanda Silva dos Santos¹, Esther Rodrigues Rocha Alves¹, Mateus dos Santos Taiarol¹, Isadora Bueloni Ghiorzi¹, Marina da Rocha Besson¹, Eliaquim Beck Fernandes¹, Liana Vitória Marchezi¹, Paulo Ricardo Gazzola Zen^{1,2}, Rafael Fabiano Machado Rosa^{1,2}

1 - Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre, UFCSPA; 2 - Santa Casa de Misericórdia de Porto Alegre, ISCMPA.

Introdução: A neurofibromatose do tipo 1 (NF1) é uma condição autossômica dominante, cuja incidência varia de 1:2.000 a 1:75.000 nascimentos. Cerca de 50% dos seus casos ocorrem devido a uma mutação nova. Nosso objetivo foi relatar uma paciente com NF1 apresentando pseudoartrose de tíbia, discutindo a associação entre ambas. **Descrição do caso:** A paciente é a primeira filha de um casal jovem e hígido. Desde o nascimento, ela apresentava manchas café com leite na pele, sendo que aos 9 meses foi diagnosticada com NF1. Aos 4 anos, a criança apresentava medidas adequadas para a idade, manchas café com leite maiores que 0,5 cm, desenvolvimento neuropsicomotor adequado e pseudoartrose na perna direita, secundária a uma fratura ocorrida com 1 ano de idade. Ela possuía limitação para caminhar, além de deformidades na coluna. Aos 14 anos, apresentou amenorreia, com aumento de prolactina e episódio isolado de galactorreia. A ecografia abdominal evidenciou um pólipo na vesícula biliar. Neste meio tempo, a paciente teve uma boa evolução no tratamento da pseudoartrose. Ela referia dificuldades de aprendizagem, mas tinha um bom desempenho escolar. Houve logo a seguir o aparecimento de um pequeno nódulo na pálpebra direita, o que levou à suspeita de um possível neurofibroma. **Discussão:** A NF1 pode acometer diferentes sistemas. A pseudoartrose afeta 5% dos pacientes, sendo a tíbia o local mais envolvido. Há ausência de consolidação do osso após uma fratura, sendo que se suspeita da mesma quando se observa um arqueamento anterolateral da perna durante a infância. **Conclusão:** O diagnóstico da NF1 deve ser realizado o mais precoce possível, por meio de exames clínicos e da história familiar, com o objetivo de antecipar possíveis complicações, como a pseudoartrose de tíbia, e oferecer um tratamento precoce.

PE-196 - OCORRÊNCIA DA SÍNDROME DO X FRÁGIL EM GÊMEOS MONOZIGÓTICOS

Guilherme Parmigiani Bobsin¹, Ana Luíza Kolling Konopka¹, Raquel dos Santos Ramos¹, Tatiane Andressa Gasparetto¹, Rodrigo da Silva Batisti¹, Bibiana de Borba Telles¹, Vanessa Nilsson Silva¹, Ana Carolina Kuwer Bugin¹, Paulo Ricardo Gazzola Zen^{1,2}, Rafael Fabiano Machado Rosa^{1,2}

1 - Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre, UFCSPA; 2 - Santa Casa de Misericórdia de Porto Alegre, ISCMPA.

Introdução: A síndrome do X frágil é a segunda causa mais comum de déficit intelectual e ocorre por mutações no gene FMR1, decorrentes principalmente da expansão das repetições do trinucleotídeo CGG. Nosso objetivo foi relatar o caso raro de gêmeos monozigóticos acometidos pela síndrome. **Descrição do caso:** Os pacientes eram o segundo e o terceiro filhos de um casal hígido, com história familiar de dificuldade de fala em primos maternos. A gestação gemelar cursou sem intercorrências, e o nascimento foi a termo, com medidas adequadas. Eles evoluíram com dificuldade de aprendizagem e de fala, necessitando de estimulação precoce. Ao exame físico, com 11 anos e 9 meses, observava-se, em ambos, face longa e triangular, orelhas grandes e em abano, pectus excavatum, clinodactilia bilateral de quintos dedos, além de agitação psicomotora, movimentos repetitivos e dificuldade de contato visual. O cariótipo com pesquisa do sítio frágil do X, utilizando-se de meios pobres em ácido fólico, evidenciou fragilidade em Xq27.3 em ambos os gêmeos, o que foi compatível com o diagnóstico de síndrome do X frágil. **Discussão:** Há escassez na literatura de casos similares de gêmeos idênticos afetados pela síndrome. Contudo, as manifestações dos pacientes relatados pareceram ser bastante similares, o que difere da literatura, cuja descrição de casos de gêmeos monozigóticos com a síndrome refere diferenças em seus sintomas, incluindo o grau de capacidade mental, o que parece ter relação com o número de repetições CGG de cada gêmeo. **Conclusão:** Diante do exposto, é possível verificar que na literatura há uma carência de dados sobre o mecanismo de instabilidade das repetições CGG na síndrome do X frágil durante o início do desenvolvimento embrionário. Além disso, nosso relato acaba sendo uma exceção, pois a maior parte dos gêmeos monozigóticos com a síndrome, apesar de serem idênticos, costumam cursar com diferentes sintomatologias.