

50P

PE 050

UNIVERSIDADE FEDERAL DE SANTA CATARINA
CENTRO DE CIÊNCIAS DA SAÚDE
DEPARTAMENTO DE PEDIATRIA
TRABALHO DE CONCLUSÃO DE CURSO

APRESENTAÇÃO DE CASO:

SÍNDROME DE LAURENCE MOON-BIEDL

DDO. JOSÉ MAURÍCIO DA COSTA ORTIGA

DDO. MARCOS TADEU LUNGWTZ

FLORIANÓPOLIS , NOVEMBRO DE 1983

S U M Á R I O

AGRADECIMENTOS -----	i
MATERIAL E METODOS -----	ii
RESUMO -----	iii
SUMMARY -----	iv
INTRODUÇÃO -----	1
APRESENTAÇÃO DOS CASOS -----	2
COMENTÁRIOS -----	12
REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS -----	21

A G R A D E C I M E N T O S

1. Ao Prof. Dr. Ronaldo José Melo da Silva pela ajuda inestimável a este trabalho.
2. A Diretora da APAE de Palhoça, Dna. Denides que nos ajudou na entrevista com as crianças.
3. A mãe das crianças pela ajuda e boa vontade nas entrevistas concedidas.

MATERIAL E MÉTODO

Utilizamos, para o presente trabalho, os prontuários do Hospital Universitário da UFSC de C.F. Feminina sob o nº de Registro 029291 e de, C.F. Masculina sob o número de Registro 020290.

Também foi usado o prontuário de C.F. Feminina, do H.I.J.G. (Hospital Infantil Joana de Gusmão) de registro nº 027559.

Utilizamos recursos fotográficos dos pacientes internados, com a autorização da mãe, bem como de entrevistas com a mãe das crianças e com a Diretora da APAE de Palhoça (SC), que mantém convívio diário com as crianças além de visitas domiciliares.

Foi pedido a colaboração do Departamento de Genética da Universidade Federal de Santa Catarina, sob a ajuda dos professores Margherita Anna Barracco e Jaime Fernando Ferreira.

RESUMO

Apresentamos o relato de dois casos, internados no dia 08/11/1983 no Hospital Universitário da UFSC, que apresentavam as seguintes queixas: Obesidade, retardo mental; polidactilia e dificuldade da acuidade visual.

Avaliado e diagnosticado como sendo Síndrome de Laurence-Moon-Biedl; achamos por bem fazer um estudo mais prolongado, por ser esta uma Síndrome rara, para melhor aproveitamento da comunidade médica.

SUMMARY

This report is about two cases of Laurence-Moon-Biedl Syndrome that shows the following main complains: obesety, retinites pigmentosa, polydactyly, genital hypoplasia and mental retardation.

This is a race disease, autossomal recessive, wich occurs more frequently among consanguinity marriage.

INTRODUÇÃO

A Síndrome de Laurence-Moon-Biedl foi descrita pela primeira vez em 1866 por Laurence e Moon e, em 1922 por Bardet e Biedl.

É uma Síndrome Autosômica Recessiva, ligada à consanguinidade entre os pais e que se caracteriza por: Obesidade, de ficiência mental, polidactilia e sindactilia, retinite pigmentar, hipoplasia genital com hipogonadismo.

Associados com esses sinais e sintomas ainda podemos encontrar: glomerulo nefrite crônica, nistagmo, estrabismo, dia bete insipidus, cardiopatias, hipoplasia e atresia anal.

Apresentamos aqui o relato de dois casos, dois irmãos, com essa Síndrome, internados no Hospital Universitario da UFSC no dia 08/11/1983, o qual relataremos a seguir.

RELATO DOS CASOS

Caso número um (1)

I. IDENTIFICAÇÃO

C.F., Feminina, 11 anos e 11 meses, branca, brasileira, natural de Alfredo Wagner (SC), residindo atualmente em Patthoça (SC), sob Registro nº 029291.

Internada em 08/11/83 com a queixa principal de: obesidade, retardo mental e dificuldade da visual noturna.

II. HISTÓRIA DA DOENÇA ATUAL

Desde os 03 meses vem ganhando peso; aos 8 meses pesava 12.000 gr e com 12 meses 16.500 gr.

Desde os 03 anos não vem se desenvolvendo satisfatoriamente, principalmente quanto à fala e o andar.

Desde os 06 anos vem notando uma certa dificuldade no enxergar, principalmente à noite e a distância.

Entre os 06 a 08 anos apresentou crises convulsivas com reviramento dos olhos, lateralização da cabeça, espasmos musculares, choro e sonolência num total de 4 crises nesse intervalo de tempo (2 anos). Iniciou tratamento com Gardenal, sendo interrompido, pela própria mãe, logo após. Não apresentou mais crise.

III. ANTECEDENTES PESSOAIS

A mãe não fez pré-natal, apresentou durante a gestação náuseas, vômitos e fraqueza. Nega ter fumado e ter feito uso de medicamentos durante a gravidez.

O parto foi normal, hospitalar, com indução, sem episiotomia. Apresentação cefálica e tempo expulsivo demorado. Nasceu com circular de cordão (não real); chorou logo, teve cianose, icterícia neo-natal e pesava 3000 gr ao nascer.

Apresentou ao nascer polidactilia em MMSS e MMJJ. Nega outras anormalidades.

IV. D.N.P.M.

02 meses - sustentou a cabeça e sorriso social

03 meses - acompanha com o olhar um objeto em movimento e mantém a cabeça ereta com 03 meses.

04 meses - segura objetos pequenos. Ri alto.

06 meses - é capaz de se virar sozinha. Senta com auxílio.

08 meses - senta por 5 min, sozinha.

09 meses - primeiras palavras, acena "adeus".

10 meses - engatinha

12 meses - é capaz de se erguer, apoiando-se nas laterais do berço ou cadeira.

16 meses - anda segurando pela mão; anda sem cercado apoiando-se em suas laterais.

17 meses - consegue comunicar seus desejos apontando e emitindo sons.

24 meses - vocabulário com mais de 2 palavras. Anda sozinha.

36 meses - corre. Consegue subir e descer escadas, segurando-se no corrimão.

05 a 06 anos - Atende ordens simples emitidas pela mãe.

Consegue saltar. Sabe o primeiro nome.

Obs: Ainda não consegue usar os verbos; não constrói torres com muitos blocos; não consegue apontar para as partes do corpo quando solicitado. Após ter frequentado a APAE, tem melhora do muito sua D.N.P.M.

Teve várias internações anteriores por: bronquites; pneumonias e pielonefrites. Nunca foi vacinada.

V. ALIMENTAÇÃO PREGRESSA E ATUAL

Atē os 05 meses com leite materno. Apōs fez uso de ma madeiras com leite ninho + maizena + açucar. Nāo gosta de ali - mentos doces, sō de salgados, chega a comer sal puro.

VI. ANTECEDENTES HEREDITÁRIOS

Ver heredograma familiar no final da apresentação dos casos.

VII. EXAME FÍSICO

01. Dados antropométricos

P.C. = 58 cm	Peso = 61,0 kgr
P.T. = 94 cm	Alt. = 135 cm
P.A. = 97 cm	

02. Sinais vitais

T = 37,2°C	P.A.=140/90
R = 20 mrm	P = 100 Spm

03. Exame físico geral

Notamos na entrevista uma criança estranhando o meio-ambiente, mais colaboradora ao exame.

Pcte. em bom estado geral, hidratada, obesa, febril , acianótica.

Peles íntegras, mucosas úmidas e coradas, TCSC. abundante com predomínio em face, pescoço, abdome e região genital.

Sem adenomegalias. Andar vacilante.

04. Exame físico-especial

- Segmento cefálico sem alteração
- Boca e cavidade = micrognativa e palato em ogiva
- Pescoço com de TC.S.C., demais sem alteração.
- Tórax incharacterístico com boa expansibilidade e com aus

- culta pulmonal sem alteração e ausculta cardíaca normal.
- Abdome globoso, de difícil palpação, mas sem visceromegalia.
 - Órgãos genitais com hipoplasia e hipogonadismo, com aumento acentuado do TC.S.C. e início da implantação dos pelos pubianos. Ânus sem anormalidades.
 - Membros com cicatrizes cirúrgicas em MMSS (região lateral nas bases do 5º dedo esquerdo e direito. Dedos curtos e grossos e com dificuldade na movimentação.
 - Cicatrizes cirúrgicas também em MMJJ também em região lateral do 5º quírodáctilo esquerdo e direito.
 - Apresenta retardamento mental, estranhando o meio hospitalar mas ajudando no exame. Pcte. carinhosa.
 - Coluna sem desvios.

05. Diagnóstico provável.

- Síndrome de Laurence-Moon-Biedl

06. Exames complementares

- 06.1. hemograma - sem alterações
- 06.2. perfil renal - sem alterações
- 06.3. parcial de urina - proteínas +; demais semalt.
- 06.4. Parasitológico - ascaris (+)
trichiuris (+)
- 06.5. Bioquímica do sangue - sem alterações
- 06.6. Curva de tolerância à glicose - sem alterações
- 06.7. Eletroencefalograma - não realizado
- 06.8. RX simples de crânio - normal

07. Exames especiais

- 07.1. Oftalmologista - exame realizado no dia 26/07/1983 no H.I.J.G. acusou:
 - Reflexos pupilares normais

- Papilas apresentando-se discretamente descoradas
- redução acentuada do ângulo de artérias e veias.
- ausência de pigmentação, depósitos pigmentares, retinite pigmentar.

07.2. Psicóloga

Avaliada em 07/10/83 na F.C.E.E. (SC) pelo Termam-Mer-ril, apresentou uma I.M. de 2 anos e 6 meses.

Apresentando maiores dificuldades na coordenação visomotora e na percepção visual.

No grafismo reproduz o círculo mas o desenho livre é a nível de Garatinjas.

Na avaliação pedagógica rendeu a nível de semi-dependência.

Caso número dois (2)

I. IDENTIFICAÇÃO

C.F. masculino, 10 anos e 6 meses, branco, brasileiro, natural de Rio do Sul (SC), residindo atualmente em Palhoça (SC), sob registro nº 029290.

Internado em 08/11/1983 com a queixa principal de: obesidade, retardo mental, e dificuldade visual noturna

II. HISTÓRIA DA DOENÇA MENTAL

Desde os 03 anos não vem se desenvolvendo satisfatoriamente, principalmente quanto a fala e o andar.

Aos 04 anos começou a apresentar crises convulsivas com lateralização da cabeça, reviramento dos olhos, espamos musculares, sonolência e relaxamento dos esfíncteres. Tinha cerca de 01 crise por semana. Tratado com Gardenal por 03 meses, nunca mais teve crises.

Até então tinha peso normal, mas começou a engordar exagera

damente.

Hã 08 meses apresentou hipotonia generalizada com perda da consciência, palidez e cianose; com duração de mais ou menos 05 minutos, sempre coincidindo quando contrariado. Apresentou mais 03 crises desse tipo, sendo a última há 03 meses atrás.

A mãe queixa-se também que ele ingere grande quantidade de água durante o dia. Tem deficiência visual, principalmente à noite, relatando também que usa óculos desde os 05 anos, mas hoje em desuso.

Não tem controle total dos esfíncteres e há 24 hs, queixa-se de dor ao urinar.

III. ANTECEDENTES PESSOAIS

A mãe não fez pré-natal, não relata gestoses durante a gravidez, não fumou e não fez uso de medicamentos durante a gestação.

Teve um parto normal, sem episiotomia. Apresentação pélvica, período expulsivo demorado. Ao nascer não chorou logo, teve cianose, precisou ser aspirado e oxigenado, nega icterícia. Nasceu com 3.300 grs de peso e apresentou polidactilia em MMSS e MIE. Negou outras anormalidades.

IV. D.N.P.M.

02 meses - sorriso social

03 meses - acompanha com o olhar um objeto em movimento.

Mantém a cabeça ereta.

04 meses - Segura objetos. Ri alto

06 meses - É capaz de se virar sozinho. Senta-se com algum auxílio.

06 meses - Capaz de se manter sentada sozinha por 05 minutos.

09 meses - Primeiras palavras. Acena "adeus" com a mão.

12 meses - É capaz de se erguer com apoio.

12 meses - Engatinhava. Consegue se movimentar em volta de um cercado. Anda segurando por uma mão.

17 meses - Consegue comunicar seus desejos apontando e emitindo sons. Possui vocabulário com mais de 1 palavra (2 a 3).

19 meses - Anda sozinho

24 meses - Fala seis palavras

Obs: Ainda não é capaz de construir torres de 2 ou 3 blocos.

23 meses - É capaz de correr.

26 meses - Consegue descer e subir escadas, segurando-se pelo corrimão.

36 meses (3a) - Atende ordens emitidas pela mãe.

60 meses (5a) - Sabe dizer seu primeiro nome. Consegue saltar. Mantém-se sobre um pé.

Obs: Ainda não consegue usar 02 verbos, não constrói torres com muitos blocos, não consegue apontar para as partes do corpo quando solicitado. Após ter frequentado a APAE, tem melhorado sensivelmente sua DNPN. Teve duas internações anteriores por bronquite. Ainda não foi vacinado.

V. ALIMENTAÇÃO PREGRESSA E ATUAL

Até os 03 meses com leite materno, depois com mamadeira composta de: leite ninho + maizena e açúcar. Não gosta de alimentos doces, só de salgados, chegando a comer sal puro.

VI. ANTECEDENTES HEREDITARIOS

Vide heredograma familiar no final da apresentação dos casos.

VII. EXAME FISICO

01. Dados Antropométricos

P.C. = 52 cm Peso = 48,0 kg

P.T. = 88 cm Alt. = 131 cm

P.A. = 83 cm

02. Sinais Vitais

P = 100 bpm T = 36,1°C

R = 32 mpm P.A. = 150/110 mmHg

03. Exame físico geral

Notamos na entrevista uma criança irritada, principalmente quando contrariada, não colaborante com o exame e muito choroso. Pcte. em bom estado geral, hidratado, obesa.

Pele íntegras, mucosas úmidas e coradas, com T.C.S.C. abundante com predomínio em pescoço, abdome e genitais.

Não apresentava adenomegalias, Andar vacilante.

04. Exame físico especial

- Segmento cefálico sem alteração
- Boca e cavidade - não deixou examinar.
- Pescoço com aumento do T.C.S.C., sem outras anomalias.
- Tórax incharacterístico, com expansibilidade normal, ausculta pulmonar com M.V. sem ruídos adventícios e ausculta cardíaca sem alteração.
- Abdome globoso, de difícil palpação, mas sem visceromegalias.
- Órgãos genitais com pênis de tamanho reduzido (3-4cm) ausência de um testículo na bolsa, com volume reduzido e com escroto bifido. Ânus sem anormalidades.
- Membros superiores com aumento do T.C.S.C. em braço e anti-braço e mãos curtas e grossas, apresentando dificuldade na movimentação. Apresenta também cicatrizes cirúrgicas.

- gicas, a mão direita entre o quarto e o quinto quirodactilo e na mão esquerda na base lateral do quinto dedo.
- Os membros inferiores também com aumento do T.C.S.C. em coxa e perna, apresentando também dedos do pé curto e grossos, onde no pé esquerdo há cicatriz cirúrgica na base lateral do quinto quirodactilo.
 - Apresenta retardo mental, irritabilidade e choro. Estranhando o meio hospitalar.
 - Coluna sem desvios.

05. Diagnóstico provável

Síndrome de Laurence-Moon-Biedl

06. Exames Complementares

06.1 - hemograma - sem alterações

06.2 - perfil renal: uréia = 48 mg/dl
 creatinina = 1,44 mg/dl
 demais sem alterações

06.3 - parcial de urina - sem alterações

06.4 - parasitológico - ascaris (+)
 giardia (++)

06.5 - Bioquímica do sangue - sem alterações

06.6 - Curva de tolerância à glicose - sem alterações

06.7 - Eletroencefalograma - não realizado

06.8 - RX simples de crânio - normal.

07. Exames Especiais

07.1. Oftalmologista

Exame realizado no Hospital Universitário no dia 11/

11/83, apresentou os seguintes resultados:

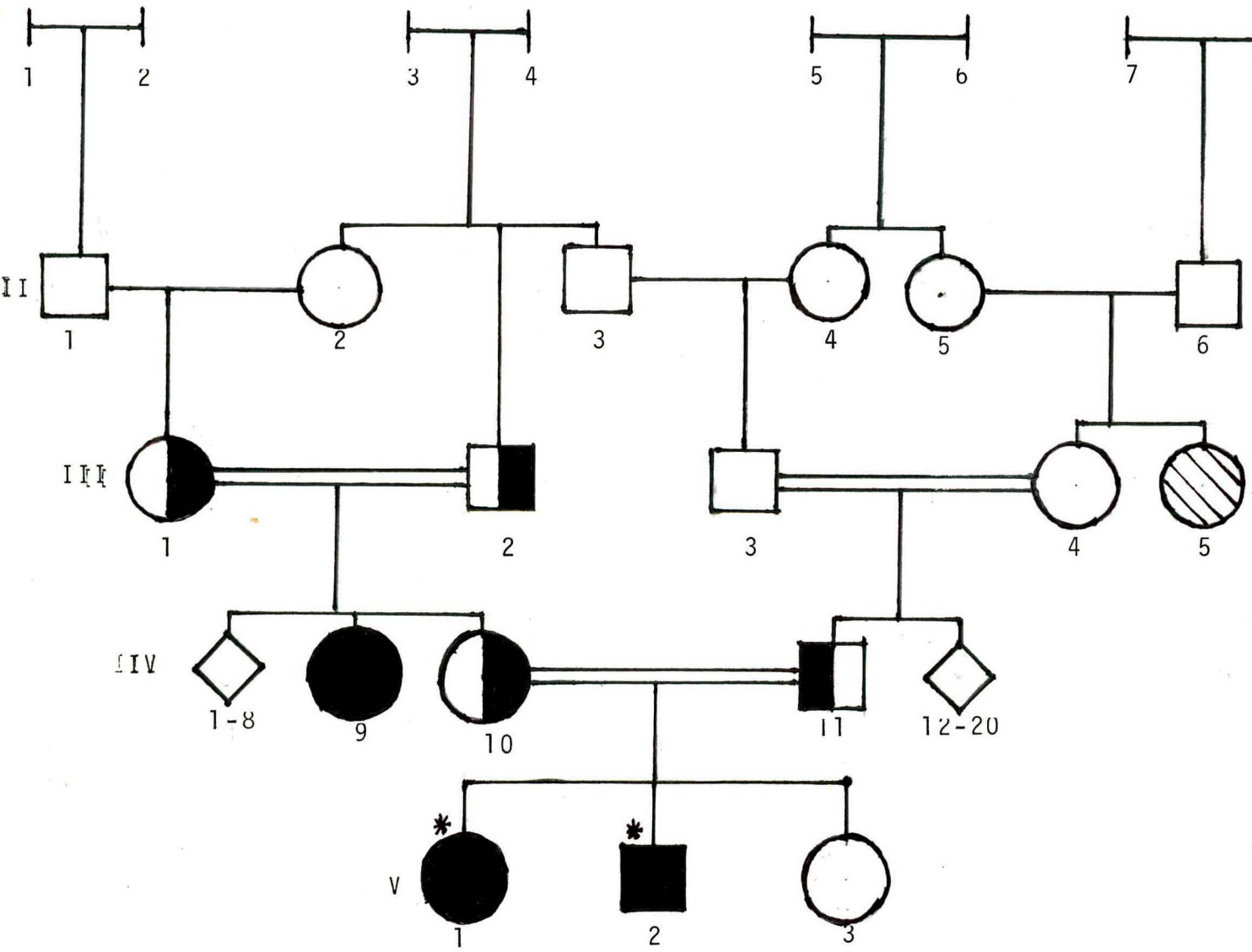
- acuidade visual diminuída
- fundo de olho sem alteração
- BMC - Ao. sp.

07.2 - Psicóloga

Avaliada em 07/10/83 na F.C.E.E. (SC), pelo Terman-Merril, onde não atingiu a idade base de 02 anos.

Rendeu como D.M. Severo,, Q.I. 25-39. Apresentou um déficit significativo na percepção visual e na coordenação viso - motora.

Pedagogicamente rendeu como dependente.



-  = Afetado
-  = Heterozigoto certo
-  = Retardo Mental

Obs: O gene desta Síndrome, teve, provavelmente, início na geração I₃ X I₄

Heredograma elaborado a partir de informações colhidas da mãe dos propostos. Classe sócio-econômico-cultural muito baixa o que dificultou uma coleta mais precisa dos dados.

COMENTÁRIOS

Os dois casos aqui apresentados, são o de dois irmãos de uma família com origem de Rio do Sul, onde, além deles, possuem mais uma filha com 5 anos sem anormalidades.

Nessa família podemos notar (vide heredograma) vários casamentos consanguíneos, aparecendo essa mesma síndrome em outras gerações.

Isso mostra a atribuição dada ao fator autossômico recessivo desta síndrome

Quando avaliados no H.U., C.F., feminina, tinha 11 anos e 11 meses e C.F., masculino, com 10 anos e 6 meses (vide fig. 1).

As características comuns aos dois casos foram: obesidade, retardo mental, polidactilia, deficiência da acuidade visual, principalmente noturno, e hipogonadismo genital.

Notamos também como características secundárias em ambos, uma ingestão excessiva de líquidos e alimentos, principalmente os salgados, um andar vacilante que os impedia de andar rapidamente, hipertensão arterial, alcançando um máximo de 150/110. Após avaliação clínica e laboratorial essa hipertensão ficou caracterizada como complicação da obesidade.

C.F., feminina, possuía uma conduta igual a uma criança de 2 a 6 meses, colaborativa, carinhosa, de difícil aprendizado e sem o controle dos esfíncteres. Extremamente obesa (61 kg), com dedos curtos e grossos (vide fig. 2) de difícil mobilidade, e com cicatrizes cirúrgicas em região lateral de 5º quirodactilo tanto de mãos como de pés, por uma resecção cirurgi-

Apresentava também raios e raros pelos pubianos, de características fina e lisos (vide fig. 3).

No exame oftalmológico foi encontrado uma retinite pigmentosa e na avaliação pedagógica uma criança semi-dependente.

C.F., masculino (vide fig. 4), possuía uma conduta de uma criança de 2 anos, com um Q.I. entre 24 e 31, irritado, choroso, não colaborativo ao exame, estranhando o meio ambiente e com relativo controle dos esfíncteres (enurese).

Também extremamente obeso (48 kg), com cicatrizes cirúrgicas em mãos (região lateral e 5º quirodactilo esquerdo e entre o 4º e 5º quirodactilo) e no pé esquerdo (região lateral do 5º quirodactilo). Mãos e pés curtos e grossos, também com difícil mobilidade (vide fig. 6 e 7).

Apresenta uma hipoplasia genital com hipogonadismo .. (vide fig. 5), sem apresentar pelos pubianos.

No exame oftalmológico foi encontrado apenas uma diminuição da acuidade visual, tanto diurna como noturna.

Nos achados laboratoriais que fizemos não encontramos nenhuma anormalidade ligada a essa síndrome, apenas verminose e giardíase em ambos, devido ao baixo padrão social da família.

As radiografias de crânio (RX simples) não revelaram anormalidades.

Não apresentaram poliúria. Não nos foi possível fazer um eletroencefalograma nos pacientes, devido a não colaboração dos menores e a não aceitação por parte da mãe em autorizar um exame sob anestesia geral.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

01. BEESON, P.B. ; MC DERMOTT, W. Tratado de Medicina interna de Cecil-Loeb, 1a. ed., Brasil, Ed. Inter-americana , 1977, vol. 2, pg. 2319.
02. CICCARELLI, E. ; VESELI, F.S. Laurence-Moon-Biedl Syndrome. Am.J.Disc. Child, 101:519, 1961.
03. DA NOWSKI, T.S. Clinical Endocrinology. Vol. I; 1a. edição, Baltimore, W. & Wilkins Company, 1962, pg. 213-221.
04. FORD, F.R. Enfermidades del Sistema Nervioso. 2a. edição, Rosário, Ed. La Médica, 1967, pg. 201-202.
05. RIMOIN, D.L.; SCHIMKE, R.N. Genetic Disorders of the Endocrine Glands. 1a. ed., Kansas City, Mosby Company, 1971, pg. 321-322.
- 06.
07. SWALMAN, K.F.; WRIGHT, F.S. The Practice of Pediatric Neurology, 1a. ed., Saint Louis, C.V. Mosby Company, 1975, pg. 521.
08. VAUGHAN, D. ; ASBURY, T. Oftalmologia Geral. Ed. Ateneu da USP; 1977, pag. 245-275.

**TCC
UFSC
PE
0050**

Ex.1

N.Cham. TCC UFSC PE 0050

Autor: Ortiga, José Mauri

Título: Apresentação de caso : Síndrome



972800070

Ac. 253698

Ex.1 UFSC BSCCSM