

RELATO DE CASO: SINDROME DE MYHRE

Rubistenia Miranda Soares de Araujo (rubistenia.tdcb@gmail.com)¹; Rayana Elias Maia²; Giulia Di Credico.
Paranhos¹; Madeleyne Palhano Nógrega²; Rebeca Dantas da Silva Cardoso¹

¹Universidade Federal de Campina Grande; ²Hospital Universitário Alcides Carneiro

INTRODUÇÃO

Com menos de 200 casos descritos, a síndrome MYHRE está associada a variantes de ganho de função no gene SMAD4. Cursa com espectro de sintomas articulares, pulmonares e cardiovasculares e espessamento cutâneo. A maioria dos afetados tem dismorfias (fendas palpebrais curtas, ponte nasal larga, prognatismo, filtro labial curto, lábios finos, entre outros) e atraso do desenvolvimento. O curso clínico leva a fibrose progressiva com complicações diversas e tem herança autossômica dominante com variabilidade intrafamiliar. Este trabalho relata um caso de forma leve da Síndrome de Myhre.

RELATO DO CASO

Paciente, sexo masculino, 8 anos e 8 meses, filho de pais hígidos e não consanguíneos, teve gestação e parto com 37 semanas sem intercorrências. Evoluiu com atraso do desenvolvimento neuropsicomotor, baixa estatura, dificuldade auditiva e deficiência intelectual. Ao exame físico, apresentou baixa estatura desproporcionada, braquidactilia, mãos e pés pequenos, dismorfologias faciais (face triangular, orelhas displásicas com implantação limítrofes e anteriorizadas, enoftalmia) e sopro sistólico no foco mitral. Tem cariótipo e radiografia de idade óssea sem alterações. O sequenciamento do exoma evidenciou variante patogênica no gene SMAD4 NM_005359.3:C1498A>G; P(Ile500Val) RS281875322. O paciente mantém seguimento com equipe multiprofissional para manejo sintomatológico, com foco nas complicações cardiovasculares, ortopédicas, auditivas e do neurodesenvolvimento.



Figura 1. Dismorfologias apresentadas na Síndrome Myhre: **A** - face triangular; **B** - orelhas dismórficas com implantação limítrofe e anteriorizada; **C** - baixa estatura desproporcional; **D** e **E** - Braquidactilia e mãos e pés pequenos. Fonte: Garavelli et al., 2016.

DISCUSSÃO

O quadro clínico inicial da síndrome é marcado por manifestações inespecíficas e por significativa heterogeneidade fenotípica, o que dificulta o reconhecimento precoce e representa um desafio para a prática médica. Nesse cenário, o estabelecimento do diagnóstico oportuno reveste-se de importância crucial, pois possibilita a instituição de seguimento clínico adequado, reduz a realização de procedimentos invasivos e exames complementares desnecessários. O caráter multisistêmico da síndrome favorece sua sobreposição com diversas condições nosológicas, ampliando o leque de diagnósticos diferenciais e demandando avaliação criteriosa.

Do ponto de vista clínico, os distúrbios do neurodesenvolvimento constituem a manifestação inicial mais prevalente, sendo observados em aproximadamente 80% dos casos pediátricos, tal como evidenciado no paciente descrito. Essas alterações podem englobar atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, comprometimento da linguagem e déficits cognitivos. Ademais, a expressiva variabilidade intrafamiliar, frequentemente verificada mesmo entre indivíduos portadores da mesma mutação genética, reforça a necessidade de um manejo individualizado, pautado em protocolos personalizados de acompanhamento clínico e terapêutico, assegurando maior acurácia prognóstica e qualidade no cuidado longitudinal.

CONCLUSÃO

O quadro de atrasos no desenvolvimento neuropsicomotor, baixa estatura e dismorfias em pacientes pediátricos seguem como sinais de alarme para suspeita de condições genéticas. Na Síndrome de Myhre, por se tratar de uma doença rara, de prevalência ainda desconhecida, o tempo de diagnóstico e a qualidade de vida ainda são um desafio para os pacientes e familiares.

REFERÊNCIAS

- Garavelli, L., Maini, I., Baccilieri, F. et al. História natural e complicações fatais na síndrome de Myhre e revisão da literatura. *Europe Journal of Pediatrics* 175, 1307–1315, 2016). <https://doi.org/10.1007/s00431-016-2761-3>
- Brand, M. R., Monsberger R, Hopkin RJ, Lin AE. Research Review of Myhre Syndrome. *American Journal of Medical Genetics. Part C, Seminars in Medical Genetics*. 2025;:e32145. doi:10.1002/ajmg.c.32145.
- Vanbellegem E, Van Damme T, Beyens A, et al. Myhre Syndrome in Adulthood: Clinical Variability and Emerging Genotype- Phenotype Correlations. *European Journal of Human Genetics* : EJHG. 2024;32(9):1086-1094. doi:10.1038/s41431- 024-01664-1.