

SÍNDROME DE ALAZAMI: AMPLIANDO FENÓTIPO DE UMA BAIXA ESTATURA SÍNDRÔMICA POUCO CONHECIDA

Maria Ester Gonzaga de Moraes¹; Camilly Vitória Bortolato Pelosi¹; Sophia Guimarães Barreto Carvalho¹; Juliana Dourado Grzesiuk²; Clarissa Torresan³; Arthur Arenas Périco¹.

¹Departamento de Medicina, Universidade Cesumar - UniCesumar, Campus Maringá/PR.

²Departamento de Medicina, Universidade Fundação Assis Gurgacz - FAG, Campus Cascavel/PR

³Instituição Nacional de Câncer - INCA.

Autor correspondente: ra-22280717-2@alunos.unicesumar.edu.br

INTRODUÇÃO

O gene LARP7 (La Ribonucleoprotein Domain Family Member 7) apresenta-se relacionado com a regulação da transcrição de RNAs, impactando diretamente a expressão gênica. Além disso, variantes bialélicas deletérias no gene LARP7 mostram-se associadas à Síndrome de Alazami, condição genética rara de herança autossômica recessiva. Portanto, devido à sua raridade e fenótipo sindrômico, a identificação de variantes em LARP7 torna-se relevante na investigação de quadros clínicos complexos e atípicos na prática clínica.

OBJETIVO

Apresentar um relato de caso com diagnóstico de Síndrome de Alazami, destacando suas principais manifestações clínicas, a importância do acompanhamento multidisciplinar, como o papel do sequenciamento genético na investigação de quadros de baixa estatura sindrômicos complexos.

RELATO DO CASO

Paciente do sexo feminino, 9 anos e 8 meses, filha de pais não consanguíneos, encaminhada para avaliação devido ao quadro de atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, baixa estatura e desvios fenotípicos evidentes. Desde os primeiros meses de vida, apresentava baixa estatura, embora com IMC dentro da normalidade. Apresentou atraso motor e de fala, com cognição inicialmente preservada. Evoluiu com dificuldades escolares e de atenção. Foi submetida, aos 3 anos, à cirurgia para correção de comunicação interatrial.

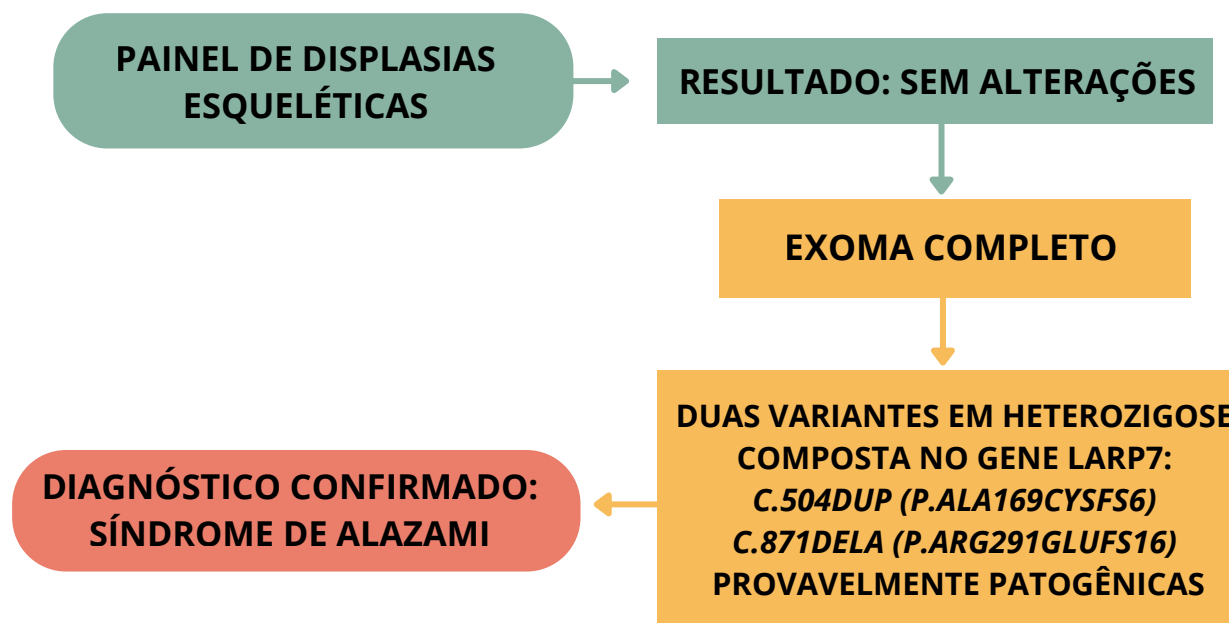
O exame físico revelou baixa estatura desproporcionada associada a desvios fenotípicos como telecaneto, nariz bulboso com columela hipoplásica, além de braquidactilia, anquiloglossia, frouxidão ligamentar acentuada, encurtamento aparente de clavículas, além de apresentar dentição alterada, com dentes supranumerários, espaçados e com implantação anômala.



FIGURA 1,2 E 3 – FOTOGRAFIA DO PACIENTE EVIDENCIANDO ACHADOS NO EXAME FÍSICO

DISCUSSÃO

FIGURA 4 - FLUXOGRAMA DA INVESTIGAÇÃO DIAGNÓSTICA



FONTE: AUTORIA PRÓPRIA (2025)

Essa é uma síndrome descrita recentemente e ainda há poucos casos relatados na literatura. Suas principais manifestações clínicas incluem deficiência intelectual de grau variável, dismorfismos faciais, atraso de linguagem e crescimento, além de alterações esqueléticas, todas evidenciadas na paciente em questão.

CONCLUSÃO

Este caso reforça a relevância da avaliação genética como ferramenta essencial na investigação de síndromes raras, especialmente diante de fenótipos atípicos que não se enquadram em diagnósticos mais comuns. O diagnóstico genético não apenas orienta o manejo clínico, como embasa o aconselhamento familiar e contribui para a definição do prognóstico.