

DESAFIOS NA INVESTIGAÇÃO DA OBESIDADE SINDRÔMICA: UM FENÓTIPO MULTIFATORIAL OU MONOGÊNICO DESCONHECIDO?

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

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

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

³ Instituição Nacional de Câncer - INCA.

Autor correspondente: pelosi.camilly@gmail.com

INTRODUÇÃO:

Pacientes com obesidade associado a atraso no desenvolvimento neuropsicomotor e múltiplas comorbidades representam um grande desafio diagnóstico. Embora os avanços nas tecnologias de sequenciamento tenham ampliado o reconhecimento de variantes genéticas associadas a síndromes genéticas, uma parcela considerável dos casos permanece sem diagnóstico definitivo.

OBJETIVO:

Descrever um caso clínico de fenótipo complexo, envolvendo a suspeita de obesidade monogênica, no qual não foi identificada uma etiologia genética mesmo após extensa investigação.

RELATO DO CASO:

Paciente masculino, 11 anos e 7 meses, filho de pais não consanguíneos, fruto de gestação sem intercorrências, nascido a termo. Adquiriu inicialmente os marcos motores dentro do esperado, com sentar com apoio aos 4 meses e andar sem apoio com 1 ano e 6 meses. Contudo, evoluiu com atraso na linguagem, sendo diagnosticado com transtorno do espectro autista (TEA) e deficiência intelectual moderada. Após os 03-04 anos de idade, apresentou comportamento hiperfágico, estando hoje com um quadro de obesidade grau III, além de hipertensão arterial sistêmica primária. Paciente apresenta ainda quadro de asma grave refratária a tratamento, associado à susceptibilidade aumentada a infecções. Em uma das internações por asma grave, evoluiu com parada cardiorrespiratória. Na mesma internação, apresentou déficit neurológico focal, sendo diagnosticado com acidente vascular encefálico, a priori sem etiologia definida. Ao exame físico dismorfológico, paciente apresenta face em lua cheia, fronte estreita, sinofre, telecanto, cílios longos, raiz nasal baixa, hipoplasia de face média, lábio superior fino, fibrofoliomas em face, braquidactilia, pes planos, ginecomastia, estrias violáceas em dobras cutâneas.

DISCUSSÃO E CONCLUSÃO:

Perante esse caso de fenótipo sindrômico complexo, foram realizados exames genéticos como cariótipo, SNP-array, MS-MLPA para Síndrome de Prader-Willi e Exoma completo, todos sem alterações. Além disso, exames complementares como tomografia de crânio, ressonância magnética, ecocardiograma, ultrassonografia abdominal, eletrocardiograma, audiometria e triagem oftalmológica, não apresentaram anormalidades. Ademais, foi realizado perfil laboratorial hormonal e metabólico que não evidenciaram alterações significativas. A ausência de achados conclusivos demonstra a complexidade envolvida na investigação de casos de obesidade sindrômica. Dessa forma, levanta-se a hipótese de uma variante rara de efeito monogênico ainda não identificada ou descrita na literatura, ou, alternativamente, de um componente genético complexo, envolvendo herança poligênica ou multifatorial.



Figura 1, 2 e 3: Fotografias do paciente evidenciando achados do exame físico.