

RELATO DE CASO DE PACIENTE DO GÊNERO MASCULINO PORTADOR DAS SÍNDROMES DE FREEMAN-SHELDON E SCHWARTZ-JAMPEL

Fernanda Marques Rocha, Carolina Rodrigues Lincoln de Carvalho

Faculdade de Ciências – Universidade Santa Cecília - fer_rochinha@hotmail.com

Recebido em: 30/10/10 Aceito em: 10/02/11 Publicado em: 30/06/11

RESUMO

A síndrome de Freeman-Sheldon (SFS) é caracterizada como uma desordem de herança autossômica dominante, porém em alguns casos se apresenta da forma autossômica recessiva. Seu quadro dismórfico associa alterações ósseas e contraturas articulares com uma expressão facial típica. Já a síndrome de Schwartz-Jampel (SSJ) caracteriza-se também por um distúrbio autossômico recessivo, sendo suas principais características a baixa estatura, facies típica, anormalidades esqueléticas múltiplas e atividade muscular contínua. O presente trabalho descreve o caso de uma criança do sexo masculino afetada por ambas as síndromes. Para a realização desse relato de caso, foi realizada pesquisa bibliográfica sobre as síndromes e, posteriormente, coletadas informações com os responsáveis e cuidadores na instituição APAE, lugar onde o paciente estudado segue em avaliação. Seu diagnóstico foi definido clinicamente, dada a impossibilidade de confirmação genética laboratorial. Atualmente com cinco anos de idade, o propósito é atendido na APAE da cidade de Penápolis (SP), onde recebe tratamentos específicos para suas limitações. Como resposta aos tratamentos realizados o indivíduo mostra-se bem fisicamente, dispensando a fisioterapia. Devido ao seu distúrbio na fala, o acompanhamento por fonoaudiólogos é de suma importância, assim como o amparo por professores que acompanham seu desenvolvimento intelectual, este abaixo para a sua idade. A criança apresenta as características peculiares à ambas as síndromes, tais como baixa implantação das orelhas, articulações rígidas, problemas musculares, esqueléticos, expressão facial típica e distúrbio da fala. Além disso, possui também déficit de atenção, retardo mental, características essas apresentadas na literatura como peculiares as duas síndromes. O acompanhamento dessas crianças por instituições especializadas e profissionais competentes acarretam na melhoria da qualidade de vida desses indivíduos. Algumas das características apresentadas pelos portadores podem ser amenizadas com fisioterapia e tratamentos específicos. O aconselhamento genético para as famílias também é de suma importância, uma vez que a SSJ pode apresentar níveis de gravidade diferentes e a SFS pode ser encontrada de duas formas distintas.

Palavras-chave: Genética humana, Síndrome de Freeman-Sheldon, Síndrome de Schwartz-Jampel.

1. Introdução

A displasia cranio-carpo-tarsal, também conhecida como síndrome de Freeman-Sheldon (SFS), foi descrita pela primeira vez em 1938 pelos mesmos pesquisadores (Freeman EA, Sheldon JH, 2001). Trata-se de uma doença genética cuja frequência é rara, bem delineada morfológicamente, caracterizada por um quadro dismórfico que associa alterações ósseas e contraturas articulares com uma expressão facial típica. Segundo Fraser *et.al.* (1970) e Klemp *et. al.* (1995) casos relatados da síndrome ocorrem de forma isolada, ou seja, sem nenhuma história familiar, porém em alguns casos existe um típico padrão de herança autossômica dominante.

Já a síndrome de Schwartz-Jampel é uma doença cujo padrão de herança é autossômico recessivo e foi descrita pela primeira vez em 1962 (O.Schwartz, R.S. Jampel, 1962). Também de ocorrência rara, tal síndrome é caracterizada por miopatia miotônica generalizada, como máscara facial, fissura palpebral curta, hipertelorismo, baixa implantação das orelhas, micrognatia, blefaroespasmos, retrognatia, atresia de palato duro, displasias esqueléticas, hipertrofia muscular difusa dos músculos faciais, contraturas das articulações, retardo de crescimento, atraso na maturação óssea, boca pequena e lábios contraídos.

Apesar de possuírem baixa frequência faz-se importante o conhecimento sobre tais doenças, assim como a apresentação à população em geral, esclarecendo alguns aspectos ainda desconhecidos sobre as síndromes.

Diante disso, o presente trabalho teve como objetivos a revisão bibliográfica sobre as síndromes de Freeman-Sheldon e Schwartz-Jampel, coleta de dados sobre um paciente com diagnóstico clínico de ambas as síndromes, posterior elaboração de um relato de caso sobre esse paciente e por fim um relatório a ser entregue à família do propósito e também aos seus cuidadores profissionais, com informações atualizadas sobre tais condições, a fim de esclarecer possíveis dúvidas quanto às doenças e atendimento ao paciente portador.

2. Casuística e Método

A casuística foi constituída por um paciente com diagnóstico clínico das síndromes de Freeman-Sheldon e Schwartz-Jampel, atualmente atendido na APAE (Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais) localizada na cidade de Penápolis (SP).

Para a elaboração do relato de caso e relatório à família e cuidadores profissionais foi realizada, anteriormente, uma revisão bibliográfica sobre as síndromes para um melhor embasamento científico. Em seguida, informações acerca do paciente foram coletadas com os pais responsáveis e cuidadores do mesmo na instituição.

Esse trabalho foi submetido e aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa (CEP/UNISANTA), sob o número: 49/2010.

3. Resultados

O paciente desse presente estudo possui atualmente cinco anos de idade. Filho de pais não consanguíneos é fruto de uma primeira gestação de casal jovem e sadio. Segundo declaração da genitora, a mesma não fazia uso de métodos anticoncepcionais e sua gravidez foi descoberta somente aos três meses. Uma vez confirmada a gestação, foi encaminhada ao profissional competente para início de exames pré-natais.

A criança nasceu de parto normal, com 36 semanas, pesando 2,650 Kg, medindo 43 cm, apresentando-se cianótico, com o cordão enrolado em volta de seu pescoço, por isso a necessidade de interná-lo na UTI neonatal do hospital, já que também apresentava insuficiência respiratória. Uma vez não apresentando nenhuma intercorrência, mãe e criança foram liberadas juntas do hospital. Após alguns dias a criança foi diagnosticada com quadro de pneumonia pelo pediatra.

Durante o primeiro ano de vida, os pais observaram características dismórficas no propósito, tais como mãos fechadas em punho, baixa implantação das orelhas, ombros e articulações rígidas. O desenvolvimento motor também não era condizente com a idade (sentou aos 8/9 meses e andou com 20 meses). Devido a criança apresentar também problemas de alimentação, insônia e agitação, os responsáveis a conduziram a um pediatra, que por sua vez os encaminharam a um profissional neurologista.

O paciente também fora atendido por uma equipe multidisciplinar, envolvendo geneticista e endócrinos, que observaram disfunção tireoidiana. Posteriormente, a criança fora diagnosticada clinicamente como portadora das síndromes de Freeman-Sheldon e

Schwartz-Jampel, não sendo realizado exame genético específico.

Atualmente o paciente é atendido na APAE (Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais) localizada na cidade de Penápolis (SP) devido às suas necessidades especiais, tanto físicas quanto neurológicas. Ele apresenta idade mental abaixo da esperada (5 anos de vida com idade mental de 2,5 anos), necessitando de acompanhamento de professores e de profissionais da área da saúde. Na instituição, ele recebe tratamentos de fisioterapeutas, ajudando-o com suas articulações rígidas e problemas de locomoção; de fonoaudiólogas, uma vez que apresenta disfunção na fala; de terapeutas ocupacionais que o auxiliam no relacionamento com outras crianças e com seus familiares.

As atividades desenvolvidas na instituição auxiliam no desenvolvimento neuropsicomotor. Brincadeiras e atividades pedagógicas têm o intuito de melhorar o seu déficit de atenção, característico das síndromes, assim como no desenvolvimento de sua inteligência. Os fisioterapeutas desenvolvem com ele atividades físicas que tonificam seus músculos, tornando suas articulações mais flexíveis.

Como resposta satisfatória ao tratamento, no momento o paciente está liberado de suas atividades fisioterápicas. Porém atividades intelectuais ainda estão sendo acompanhadas/desenvolvidas. A criança também exibe algumas atitudes peculiares. Sua mãe relata que o mesmo se entretém com objetos pouco usuais e atividades são quase sempre repetitivas, com brincadeiras que contenham água ou muito barulho e cores. Algumas atividades como abrir e fechar zíperes e torneiras e ligar e desligar botões são observadas. Há também atitudes surpreendentes quando paciente é colocado em contato com água. Ele se mostra bastante interessado, irritando-se quando o contato é proibido. Tais atitudes não são relatadas em nenhum dos demais estudos consultados.

4. Discussão

A síndrome de Freeman-Sheldon é reconhecida como um distúrbio genético caracterizado por contraturas múltiplas congênitas (anomalia estrutural que impede a flexão e/ou extensão normal de uma determinada área corpórea). Esse tipo de contratura em recém-nascido é reconhecida como artrogripose, sendo apenas um termo descritivo e não diagnóstico. Dessa forma, na maioria dos casos o diagnóstico da síndrome pode ser encoberto por um diagnóstico de uma simples artrogripose (Carakushansky et.al.,2001).

As anomalias craniofaciais presentes na síndrome são suficientemente típicas e dão uma clássica aparência ao indivíduo como se estivesse assobiando. A expressão facial é composta por boca pequena com lábios finos projetados para fora e bochechas insufladas. Pode haver associação também com microglossia e micrognatia, que são observados no caso relatado. O palato costuma ser muito alto e anormalidades oculares também são encontradas, com fendas palpebrais inclinadas para baixo, com telecanto primário e ocasionalmente por haver estrabismo ou ptose palpebral associada (Carakushansky et.al.,2001).

Indivíduos com SFS em sua maioria apresentam distúrbios de fala, corroborando, assim, com o diagnóstico do relato, já que a criança em estudo, atualmente com cinco anos, ainda não sabe falar. Tal distúrbio na fala pode ser consequência de uma hipoa-

cusia, essa não relatada em laudos sobre o paciente apresentado (Munro et.al.,1997)

Os casos de SFS ocorrem de forma esporádica, mas se aceita que há a existência de dois tipos de transmissão hereditária. Uma mais frequente, autossômica dominante, e outra mais rara, autossômica recessiva. Alves e Azevedo (1977) relataram em seus estudos com crianças portadores de SFS que as mesmas eram fruto de relacionamento consanguíneo. Esse fato é relevante quando se considera herança autossômica recessiva (Alves et.al.,1977)

Alterações neurológicas importantes foram relatadas por Lev et.al. (2000). Eles relatam a existência de várias síndromes distintas associando face de asso-bio com contraturas articulares, umas autossômicas dominantes sem envolvimento neurológico e outras autossômicas recessivas, geralmente com comprometimento neurológico em graus variáveis. O indivíduo descrito no presente estudo apresenta distúrbios neurológicos, porém problemas auditivos não foram relatados até o momento.

A SSJ apresenta aspectos clínicos específicos e vários graus de gravidade. O seu diagnóstico precoce possibilita não somente a inclusão de tratamentos visando a melhoria da qualidade de vida ao portador, mas também o processo de aconselhamento genético familiar (Querioz et.al.,2008)

O caso descrito apresenta alguns aspectos clínicos relacionados à síndrome tais como dismorfismo facial, anormalidades esqueléticas e musculares. Como já relatado, seus pais não apresentam consanguinidade, diferindo dos citados por Reed et.al.(2002), Moodley et.al.(1990) e Carod-Artal et.al. (1997). O propósito apresenta também retardo mental, defeitos de fala e no timbre de voz, assim como miopia, corroborando os casos descritos. Graças ao atendimento realizado na APAE, a criança apresenta uma melhora da atividade muscular.

5. Conclusão

O presente trabalho teve como objetivo mostrar que o entendimento de ambas as síndromes auxiliam no tratamento correto por equipe multidisciplinar especializada, conferindo aos portadores uma melhoria da qualidade de vida.

O diagnóstico para a síndrome foi dado a partir da análise clínica do paciente, porém o exame genética se faz importante e necessário, uma vez a síndrome de schwartz-jampel pode apresentar graus diferentes de gravidade e a síndrome de freeman-sheldon apresenta-se de duas formas distintas. Além disso, a confirmação laboratorial pode influenciar sobremaneira o processo de aconselhamento genético à família.

6. Referências Bibliográficas

- Alves AFP, Azevedo ES.1997 Recessive form of Freeman-Sheldon's syndrome or "whistling face". J Med Genet;14:139-141.
- Carakushansky G,Paiva IS, Kahn E, Ribeiro MG. 2001 Forma recessiva da síndrome de Freeman-Sheldon – Relato de dois irmãos afetados. Jornal Pediatrico (RioJ.) 77(5) disponível em : http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0021-75572001000500015 acessado em 14/04/2010.
- Carod-Artal FJ, Silva TVF, Christino-Marinho PB, Bomfim-Souza D.2002 Síndrome Schwartz-Jampel: descripción de dos hermanos em edad adulta. Rev Neurol. 35 (2):131-134.
- Fraser FC, Pashayan H, Kadish ME.1970 Cranio-carpo-tarsal dysplasia. Report of a case in father and son. JAMA 8:1374-1376.
- Freeman EA, Sheldon JH. 1938 Cranio-carpo-tarsal dystrophy: undescribed congenital malformation. Arch Dis Child 13:277-283.
- Ho NC, Sandusky S, Madik V, Francomano CA, Dalakas MC. Clinic Pathogenetic Findings and Management of Chondrodystrophic Myotonia (Schwartz – Jampel Syndrome) : A Case Report. 2003 BMC Neurol; 3:3 disponível em : <http://www.biomedcentral.com/1471-2377/3/3> acessado em 04/08/2010 .
- Israel Alfonso disponível em <<http://www.pediatricneuro.com/alfonso/ppg166.htm>> acessado em 03/06/2010.
- Klemp P, Hall JG. Dominant distal arthrogryposis in a Maori family with marked variability of expression. Am J Med Genet 1995;414-419.
- Munro HM, Butler PJ, Washington EJ.1997 Freeman-Sheldon (whistling face syndrome). Anesthetic and airway management. Pediatric Anaesthesia. 4:345-348.
- Paradis CM, Gironda F, Bennett M O.1997 Prejuízo Cognitivo na Síndrome de Schwartz-Jampel : Um Estudo de Caso. Brain Lang 56:301-305 apud Reed UC, Reimão R, Espíndola AA, Kok F, Ferreira LG, Resende MBD, et.al.2002 Síndrome de Schwartz-Jampel : Relatório de 5 Casos. Arq. Neuro -Pisiquiatr.,60 (3b) São Paulo .
- Queiroz CS, Júnior BC, Mattos AMH, Vasconcelos SJA. Síndrome de Schwartz-Jampel: Relato de caso. 2009 Rev.Cir.Traumatol. Bu-co-Maxilo-Facial, Camaragibe, 9 (1):41-46.
- Richards S. Atualização em conhecimento ortopédicos: pediatria. São Paulo: Atheneu 2002.
- Schwartz O, Jampel RS. Blefarofimose congênita associada a uma miopatia único generalizada.1962 Arch Ophthalmol 68:52-57.
- Sedano HO. Cranio-Crupo-Tarsal dysplasia, whistling face type. In: Buyse ML,1990 ed. Birth Defects Encyclopedia, 1st ed. Cambridge, Massachusetts, Blackwell Scientific Publications. 456-457.
- Samirneto M, Barreto FFF, Espinosa IV.2002 Comisuroplastia en 1 paciente con el síndrome de Freeman-Sheldon. Revista Cubana de Pediatría 74(3) Ciudad de la Habana.
- Tentany S, Mckusick V. Contracture deformities as a part of syndromes. Birth Defects Original Article Series 1978; 3:447-449.
- <http://emedicine.medscape.com/article/1172013-overview> acessado em 13/04/2010