

O.03 - Síndrome de Schwartz Jampel tipo 1a: relato de caso clínico

Turrioni APS, de Lima NA, Giro EMA

pops_turrioni@yahoo.com.br

A síndrome de Schwartz Jampel (SSJ) se caracteriza como uma desordem autossômica recessiva, cujos aspectos clínicos são: distrofia miotônica contínua, baixa estatura, aparência facial típica e múltiplas anormalidades esqueléticas. A SSJ é resultado de mutações no gene HSPG2, que codifica Perlecan, uma importante proteoglicana componente da membrana basal. Tal Síndrome possui três tipos definidos de acordo com idade de manifestação dos sintomas. O tipo 1A é reconhecido na infância e apresenta displasia óssea moderada, o tipo 1B é detectado ao nascimento, com displasia óssea mais pronunciada e o tipo 2, é a forma neonatal grave, com altos índices de mortalidade na infância. O presente trabalho relata o caso clínico de uma paciente de 9 anos, portadora desta Síndrome que procurou atendimento odontológico. A paciente possui pais consangüíneos, três irmãos com a mesma Síndrome, dois com problemas neurológicos distintos e dois nascidos mortos. Como tratamento, aplicou toxina botulínica, realiza Fisioterapia e Fonoaudiologia e faz uso de Carbamazepina. Ressalta-se a importância de o Cirurgião Dentista ter conhecimento desta Síndrome, pois podem ocorrer múltiplas unidades dentárias inclusas, mordida aberta, além de risco de hipertemia maligna e necessidade de traqueostomia quando o paciente é submetido a tratamento sob anestesia geral.

Palavras-chave: *Distrofia miotônica; osteocondrodismplasias; membrana basal.*