

## SÍNDROME DE FEINGOLD. RELATO DE PROVÁVEL CASO FAMILIAL COM EXPRESSÃO VARIÁVEL.

CRUZ, Mayara Araújo<sup>1</sup>; COSTA, Jéssica Mendes<sup>1</sup>; OLIVEIRA, Liliane Bernardes de<sup>1</sup>; LIMA, Jéssica Rodrigues de<sup>1</sup>; GOUDARD, Marivanda Júlia Furtado,<sup>2</sup>; NETO, Francisco Teixeira de Alcântara<sup>2</sup>, RODOVALHO-DORIQUEI, Maria Juliana<sup>1,2,3</sup>.

(1) Universidade Federal do Maranhão; (2) Maternidade Marly Sarney, São Luís, MA (3) APAE São Luis/MA

### RESUMO

**INTRODUÇÃO:** A Síndrome de Feingold (SF) é uma rara condição genética de herança autossômica dominante cujo fenótipo está associado até o momento a mutações germinativas ou deleções no gene MYCN, localizado em 2p24.1. Contudo, mesmo na ausência de alterações nesse gene, o diagnóstico clínico deve ser considerado diante de anormalidades digitais típicas (braquimesofalangia, sindactilia em artelhos, hipoplasia do polegar) associadas a microcefalia, ou atresia gastrointestinal (principalmente, esofágica/duodenal), ou dismorfias faciais (micrognatia, fissuras palpebrais curtas). Outros achados da SF incluem déficit de aprendizado, comprometimento do crescimento e, menos frequentemente, anormalidades cardíacas, renais e perda auditiva. **OBJETIVO:** Descrever caso provável de SF possivelmente herdada, com acentuada variabilidade intra-familiar. **RELATO DE CASO:** Feminino, 4 meses, filha de casal jovem, não-consanguíneo. Mãe G2P2A0 relata pré-natal sem intercorrências, exceto por diagnóstico de polidrâmnio. Nasceu de parto normal, a termo, com 2640g, (sem registro de comprimento ou perímetro cefálico), evoluiu no segundo dia com regurgitação após mamadas, dispnéia e cianose, sendo diagnosticada estenose esofágica (em terço superior e em terço inferior) e realizada gastrostomia, ficando programada cirurgia para dilatação esofágica oportunamente. Ao exame físico foram observados peso de 3890g (<p3), comprimento de 54cm (<p3), PC=37cm (<p3), fenda palpebral de 1,9cm (p25), PCpai=58cm (p97), PCmãe=54cm (p25/50), estatura do pai e da mãe, 175cm(p50) e 156cm (p10), respectivamente; além de retrognatia discreta, membros simétricos com afilamento digital, clinodactilia de 5º quirodáctilos, sem outras alterações. Os exames complementares evidenciaram: CIA 0,5cm e pequeno shunt à ecocardiografia, ultra-sonografias transfontanela e de abdome total mostraram-se normais, cariótipo 46,XX,16qh+, otoemissões inconclusivas. Mãe apresenta clinodactilia acentuada, bilateralmente, estatura em p10, sem outras alterações, completou ensino superior. **CONCLUSÃO:** Considerando que a SF apresenta grande variabilidade clínica e que 60% dos probandos têm um dos pais afetados, faz-se necessária a realização do exame molecular do gene MYCN para aconselhamento genético adequado.

**Palavras-chave:** Síndrome de Feingold. Gene MYCN. Atresia esofágica.

### Referências:

DODDS, A; RAMSDEN, R; KINGSTON, H. *Feingold syndrome – a cause of profound deafness*. The Journal of Laryngology & Otology 1999; 113:919-921.

CELLI, J; VAN BOKHOVEN, H; BRUNNER, HG. *Feingold syndrome: clinical review and genetic mapping*. American Journal of Medical Genetics 2003; 122A:294-300.

HOLDER-ESPINASSE, M; AHMAD, Z; HAMILL, J; PAHARI, A; MISRA, D; DRAKE, D; WINTER, RM; WILSON, LC. *Familial Syndromic Duodenal Atresia: Feingold Syndrome*. European Journal of Pediatric Surgery 2004; 14(2):112-116.

ASLAM, M; VAN BOKHOVEN, H; TAYLOR, CM. *End-stage renal failure, reflux nephropathy and Feingold's syndrome*. Pediatric Nephrology 2008; 23:159-161.

MARCELIS, CL; HOL, FA; GRAHAM, GE; RIEU, PN; KELLERMAYER, R; MEIJER, RP; LUGTENBERG, D; SCHEFFER, H; VAN BOKHOVEN, H; BRUNNER, HG; DE BROUWER, AP. *Genotype-phenotype correlations in MYCN-related Feingold syndrome*. Human Mutation 2008; 29:1125-1132.