

ESTUDO RETROSPECTIVO DE FAMÍLIA COM SÍNDROME DE STICKLER

PEREIRA, Christopher (Maternidade Victor Ferreira do Amaral)

RASKIN, Salmo (GENETIKA)

MIKAMI, Liya (Escola da Saúde/UNIBRASIL)

PEREIRA-FERRARI, Lilian (Escola da Saúde/UNIBRASIL)

A Síndrome de Stickler (SS) é uma doença do tecido conjuntivo, que acomete cerca de um em 7.500 a 9.000 recém-nascidos, em decorrência de mutações nos genes que codificam o colágeno. De caráter autossômico dominante, a doença se caracteriza por anormalidades esqueléticas, anomalias orofaciais, perda auditiva, miopia grave e cegueira devido ao descolamento da retina, sendo uma doença do tecido conjuntivo, gerada devido a mutações que acometem os genes que codificam o colágeno: *COL2A1*; *COL11A1*; *COL11A2* tem sua expressão destacada nas cartilagens articulares, estruturas oculares e auditivas, dentre diversas outras áreas do corpo. Este trabalho teve por objetivo a caracterização e análise da SS com base em revisão literária e análise retrospectiva de prontuário de portador de SS. As pesquisas foram realizadas nas bases de dados eletrônicos Pubmed, Scielo e prontuário médico. No paciente avaliado foi detectada a mutação p.arg501X do gene *COL2A1*, herdada de forma autossômica dominante, que até então ainda não havia sido descrita na literatura. O gene *COL2A1* que codifica colágeno tipo II é composto por 54 exons e está localizado no cromossomo 12 locus q13. Alterações neste gene estão relacionadas com o fenótipo vítreo membranoso ou tipo I da SS, associado a características congênitas de anormalidade vítreo, o qual consiste em um gel vestigial no espaço retrolental, delimitado por uma dobra membranosa. Desta forma neste paciente foi possível a confirmação por meio de avaliação molecular que se destaca como um fator importante, pois a partir do diagnóstico comprovado o tratamento precoce pode ser introduzido e contribuir uma melhor qualidade de vida para o paciente com SS, bem como para o aconselhamento genético dos familiares deste.

Palavras-chave: Síndrome de Stickler, descolamento da retina, gene *COL2A1*.