

## **SÍNDROME DE JARCHO LEVIN**

Monica M. A. Yoshimura\*; Évila B. Flor, Larissa Kozow; Elton J. N.de Oliveira; Marcial. F. Galera.

Unidade de Genética Médica e Biologia Molecular, Departamento de Pediatria, HGU, Faculdade de Medicina, UNIC, Cuiabá - MT.

**Introdução:** A síndrome de Jarcho Levin, conhecida também como Displasia Espondilo-Torácica, é uma doença genética congênita, autossômica recessiva, na qual existe associação de múltiplas anormalidades esqueléticas (vertebrais exceto sacrococcígea, arcos costais), dentre outros órgãos. Estas deformidades, combinadas com fusões posteriores múltiplas das costelas e um encurtamento da coluna torácica, resultam em um aspecto radiográfico tipo “Caranguejo”. Outras alterações incluem proeminência occipital (braquicefalia), palato alto e estreito, pescoço curto, hérnias inguinais. A maioria dos portadores da síndrome evolui a óbito devido a infecções e insuficiência respiratória antes dos 15 meses de idade.

**Metodologia:** Estudo retrospectivo de prontuário médico.

**Resultados:** J.L.P.F., 22 dias de idade, feminino, natural e procedente de Cuiabá. Mãe GII PII A0, primeiro filho saudável, teve o último pré-natal completo sem intercorrências. Fez uso de hormônio tireoidiano durante a gestação. Parto cesariano, RN termo, limítrofe para FIG, baixa estatura. Apresentou ao exame físico os seguintes sinais: pé torto congênito à esquerda, escoliose tóraco lombar com desvio à esquerda. Exames radiográficos: à RNM, rins fundidos medialmente, com lateralização à direita, compatíveis com rins em ferradura. Fusões de costelas, escoliose acentuada, alterações dos corpos vertebrais. Cariótipo normal (46,XX).

**Conclusões:** Os diagnósticos diferenciais da Síndrome de Jarcho Levin são muitos e o adequado diagnóstico desta condição é fundamental visto que a evolução é muito desfavorável e também devido ao grande risco de recorrência na irmandade dos afetados.