



Síndrome de ANES associada a variantes compostas no gene RBM28: relato de caso com deficiência de hormônio do crescimento e implicações anestésicas

Renata Silveira Marques¹ (renatamarques@rede.ulbra.br); Alice Ortiz Gonçalves Cardoso¹ (aliceortizgc@gmail.com);
Adriana Becker¹ (adri.becker85@gmail.com); Cristiane Kopacek¹ (cristianemeps@portoalegre.rs.gov.br)

¹Hospital Materno Infantil Presidente Vargas – Porto Alegre/RS

INTRODUÇÃO

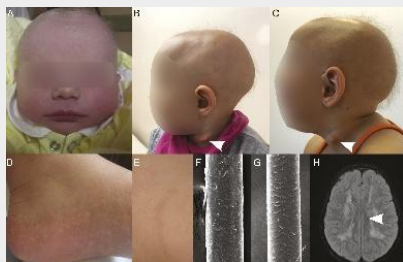
A síndrome de ANES (Alopecia, Neurologic defects and Endocrinopathy Syndrome) é uma condição genética rara associada a variantes no gene RBM28. Relata-se o caso de paciente de 5 anos e 10 meses com baixa estatura, atraso do neurodesenvolvimento, alopecia, baixa acuidade visual, dismorfias craniofaciais e endocrinopatias, incluindo deficiência de hormônio do crescimento confirmada. O exoma identificou variantes em heterozigose composta no RBM28, inicialmente de significado incerto, com posterior reclassificação de uma como provavelmente patogênica. Houve episódio febril após anestesia, levantando suspeita de hipertermia maligna.

DESCRIÇÃO DO CASO

Paciente com baixa estatura, atraso do desenvolvimento, criptorquia unilateral, alopecia, alterações visuais e dismorfias faciais. Apresentava deficiência de hormônio do crescimento confirmada por teste de estímulo, com idade óssea atrasada (-2,7 DP). Iniciou uso de somatropina, com seguimento multidisciplinar. O exoma revelou variantes compostas no RBM28, sendo uma posteriormente considerada provavelmente patogênica. Após anestesia para ressonância magnética, apresentou febre significativa, sugerindo suscetibilidade à hipertermia maligna, sendo recomendada cautela em futuras anestésias.

DISCUSSÃO E COMENTÁRIOS FINAIS

A síndrome de ANES é uma ribossomopatia autossômica recessiva relacionada ao RBM28. O paciente apresenta a tríade clássica (alopecia, alterações neurológicas e endocrinopatias), além de achados adicionais, ampliando o espectro clínico. A deficiência de GH reforça o envolvimento hipotálamo-hipofisário. A reclassificação das variantes destaca a importância da reanálise genética em doenças raras. A suspeita de hipertermia maligna, mesmo sem confirmação molecular, tem relevância clínica e implica cuidados anestésicos. O caso evidencia a importância da integração clínico-genética, da reavaliação de variantes e da atenção às implicações anestésicas. Reforça o papel do RBM28 no desenvolvimento neurológico, endócrino e na biogênese ribossomal, ampliando o conhecimento sobre a síndrome de ANES.



REFERÊNCIAS

1. Nouseck J, Spiegel R, Ishida-Yamamoto A, et al. Alopecia, neurological defects, and endocrinopathy syndrome caused by mutations in RBM28. *Am J Hum Genet.* 2008;82(3): 693–700.
2. Thiel CT, Horn D, Zabel B, et al. Severely reduced expression of RBM28 causes multiple congenital anomaly syndrome. *Hum Mol Genet.* 2010;19(21): 4281–4289.
3. Farley-Barnes KI, Ogawa LM, Baserga SJ. Ribosomopathies: old concepts, new controversies. *Trends Genet.* 2019;35(10): 754–767.
4. Naria A, Ebert BL. Ribosomopathies: human disorders of ribosome dysfunction. *Blood.* 2010;115(16): 3196–3205.
5. Ganapathi KA, Shimamura A. Ribosomal dysfunction and inherited marrow failure syndromes. *Br J Haematol.* 2008;141(3): 376–387.