

RELATO DE CASO: SÍNDROME DE BEHR E GESTAÇÃO

Ana Paula Maciel de Lima, Gabriela Lima Carlotto, Giovana Pinhatti Matos, Isabela Dias Premoler e Julia Dobner Martin

INTRODUÇÃO

A síndrome de Behr é uma condição rara ocasionada por um distúrbio genético, herdado em um padrão autossômico recessivo, caracterizada por acometimento neurológico de forma progressiva. Há escassez de dados na literatura médica sobre casos envolvendo essa síndrome, em especial, em que a portadora passou por três gestações, se destacando como um caso notável na comunidade médica e promovendo avanços científicos.

MÉTODO

Consiste em um relato de experiência da disciplina de Medicina da Família e Comunidade II, do curso de Medicina da Universidade Luterana do Brasil (ULBRA), Canoas/RS. Paciente do sexo feminino, 27 anos, histórico de 2 partos e sem abortos. Estava na terceira gestação e com 36 semanas em outubro de 2024. Foi conduzida uma entrevista com coleta de dados, onde exames foram analisados e relatos de familiares próximos que acompanharam a progressão sintomática da paciente foram apurados, além do depoimento da portadora.

DISCUSSÃO

Foram analisadas ocorrências e estudos que relatam semelhança com os sintomas evidenciados no desenvolvimento e meio de aquisição proferidos e observados na paciente em questão neste documento. Em todos os casos analisados, constata-se oftalmoparesia como sintoma inicial e progressão para as demais consequências descritas. Um paciente portador da síndrome com fator genético eminente apresentou cardiomiopatia hipertrófica por volta dos 30 anos e evoluiu para óbito com laudo de distúrbio cardíaco após 10 anos, enquanto a paciente acompanhada não denotava problemas relacionados ao coração. Não foram encontrados casos de portadoras da síndrome com histórico de gestações prévias.

CONCLUSÃO

Início sintomático precoce durante a primeira infância, relatando oftalmoparesia, nistagmo, paraparesia estática, ataxia, neuropatia periférica e deficiência intelectual, os quais seguiram até a idade atual. A portadora faz uso de fármacos e a síndrome não apresentou riscos eminentes relacionados às gestações.