



## SÍNDROME DE STICKLER

KARYNNA MORAIS DE OLIVEIRA; KATIA CAETANO DE OLIVEIRA; LAIENE BARBOSA RAMOS

introdução: A síndrome de Stickler é uma colagenopatia, rara, hereditária e caráter autossômica dominante, sua incidência é de 1 caso para cada 7500 nascimentos. Objetivo: Mediante um relato de caso, discutimos sobre uma patologia considerada rara, com a finalidade de contribuir diretamente para que outros profissionais, com destaque aos oftalmologistas, realizem corretamente o diagnóstico, tratamento e a distinção sindrômica. Apresentação do Caso: GPS, sexo masculino, 5 anos, admitido no hospital das clínicas de Goiânia, portador de miopia importante e fissura palatina desde o nascimento, queixava-se de baixa acuidade visual há 3 meses. Durante a inspeção, foram evidenciados face plana, maxilar curto, olhos proeminentes e pregas epicantais. Discussão: A síndrome é caracterizada por uma artro-oftalmopatia, ou seja, anormalidade esquelética, anomalias orofaciais, perda auditiva, osteoartrite prematura, perda neurossensorial, fenda palatina, miopia grave e cegueira. É classificada de acordo com a mutação em TIPO I, II e III. Conclusão: Por se tratar de uma síndrome genética rara, e de difícil diagnóstico, necessita de uma análise fenotípica detalhada, um quadro clínico favorável e história familiar associada. Testes genéticos moleculares devem ser realizados em indivíduos com suspeita de síndrome de stickler com a finalidade de diagnóstico, além de auxiliar os familiares considerados de alto risco, orientando o manejo médico e triagem. Não existe um tratamento curativo. Portanto, quanto mais precoce o seu diagnóstico, a intervenção será mais rápida e melhor será o prognóstico do paciente. O tratamento baseia-se em uma abordagem multidisciplinar, destacando-se por meio da sintomatologia apresentada.

**Palavras-chave:** Artro oftalmopatia, Cegueira, Colagenopatia, Miopia grave, Síndrome stickler.