

## Síndrome de Gomez-Lopez-Hernandez: Um relato de caso do estado do Amazonas e revisão de literatura

### *Gomez-Lopez-Hernandez Syndrome: A case report from the state of Amazonas and literature review*

Rocha-Júnior, MT<sup>1</sup>, Tussolini, JF<sup>2</sup>, Rocha, RCF<sup>3</sup>, Tussolini, IGA<sup>4</sup>, Pontes, LS<sup>4</sup>, Silva, PD<sup>4</sup>

Rocha-Júnior, MT<sup>1</sup>, Tussolini, JF<sup>2</sup>, Rocha, RCF<sup>3</sup>, Tussolini, IGA<sup>4</sup>, Pontes, LS<sup>4</sup>, Silva, PD<sup>4</sup>. Síndrome de Gomez-Lopez-Hernandez: Um relato de caso do estado do Amazonas e revisão de literatura. *Gomez-Lopez-Hernandez Syndrome: A case report from the state of Amazonas and literature review*. Rev HUGV (Manaus). 2023 dez-jan; v22. 11758. DOI 10.60104/revhugv11758

#### RESUMO

A síndrome de Gomez-Lopez-Hernandez (SGLH), também conhecida como displasia cerebelo-trigémino-dérmica, é uma manifestação neuro cutânea rara, ainda sem etiologia conhecida e subdiagnosticada. Possui como critérios diagnósticos uma tríade composta por rombencefalossinapse, alopecia parieto-occipital e anestesia trigeminal. Os portadores da síndrome possuem características fenotípicas específicas que compõem o quadro diagnóstico da SGLH. Relatou-se um caso de um paciente do gênero feminino de 14 anos, apresentando estrabismo convergente, alopecia parcial frontoparietal bilateral, braquicefalia, com exames de imagens mostrando rombencefalossinapse, além de dados que comprovam hidrocefalia. Este caso contempla os critérios diagnósticos clínicos e de imagem, acompanhado de um fenótipo comum aos demais casos compatíveis com a Síndrome Gomez-Lopez-Hernández. Incluiu-se uma revisão de literatura para maior elucidação do quadro sindrômico.

**Palavras-chave:** Síndrome de Gomez-Lopez-Hernandez; rombencefalossinapse; síndrome neuro cutânea; alopecia; anestesia trigeminal.

#### ABSTRACT

*The Gomez-Lopez-Hernandez syndrome (GLHS) also known as cerebellar-trigeminal dysplasia is a rare neurocutaneous syndrome, with no known etiology and likely to be underdiagnosed. It has as diagnostic criteria a triad composed of rhombencephalosynapse, parieto-occipital alopecia and trigeminal anesthesia. Patients with the syndrome have specific phenotypic characteristics that make up the diagnostic picture of GLHS. We report a case of a 14-year-old female patient, with convergent strabismus, bilateral partial fronto-parietal alopecia, brachycephaly, with imaging studies showing rhombencephalosynapse in addition to findings that prove hydrocephalus. Our case includes the clinical and imaging diagnostic criteria, in addition to a phenotype common to other cases compatible with Gomez-Lopez-Hernandez Syndrome. We have included a literature review to further elucidate the syndromic picture.*

**Keywords:** Gomez-Lopez-Hernandez syndrome, rhombencephalosynapse, neurocutaneous syndrome, alopecia, trigeminal anesthesia.

#### INTRODUÇÃO

A síndrome de Gomez-Lopez-Hernandez (SGLH) é uma doença neurocutânea rara também conhecida como displasia cerebelo-trigémino-dérmica, caracterizada por rombencefalossinapse, alopecia parieto-occipital do couro cabeludo, braquicefalia, malformações faciais e anestesia trigêmea (dormência da face, olhos, seios nasais e boca). Mesmo que o primeiro caso tenha sido descrito há mais de 40 anos, sua etiologia ainda é desconhecida. Já foram relatados cerca de 57 pacientes com SGLH em todo o mundo, incluindo investigações com tentativas de estabelecer uma associação causal, quer seja genômica, quer tenham fatores ambientais, porém todas sem êxito nos resultados.

Desse modo, o presente estudo tem como objetivos relatar um caso de SGLH do estado do Amazonas, de diagnóstico tardio, em paciente com quadro clínico e estudo de imagens compatíveis com a síndrome, sem histórico de adversidades pré-natais de exposição a drogas ilícitas ou medicamentos teratogênicos. Além disso, realizar revisão de literatura e casos clínicos publicados até momento, a respeito das características morfológicas e clínicas comuns a eles.

A pesquisa obteve aprovação pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Fundação de Medicina Tropical "Doutor Heitor Vieira Dourado", com a CAAE: 67214023.1.0000.0005. O estudo seguiu a linha descritiva, não havendo abordagem direta com a paciente, os dados foram coletados através de prontuário médico, resguardando todo e qualquer informação de identificação da paciente. A pesquisa se deu nos arquivos do ambulatório de neurologia pediátrica e neurocirurgia associados pela residência de Neurologia Pediátrica da Fundação de Medicina Tropical Doutor Heitor Vieira Dourado, Manaus, Amazonas.

<sup>1</sup> Pediatra. Residente médico do Programa de Residência Médica em Neurologia Pediátrica da Fundação de Medicina Tropical Doutor Heitor Vieira Dourado (FMT-HVD).

<sup>2</sup> Neurologista Pediatra. Coordenador do Programa de Residência Médica em Neurologia Pediátrica da Fundação de Medicina Tropical Doutor Heitor Vieira Dourado (FMT-HVD).

<sup>3</sup> Radiologista especializado em Neurorradiologia. Professor voluntário do Programa de Residência Médica em Neurologia Pediátrica da Fundação de Medicina Tropical Doutor Heitor Vieira Dourado (FMT-HVD).

<sup>4</sup> Pediátrica da Fundação de Medicina Tropical Doutor Heitor Vieira Dourado (FMT-HVD).

## RELATO DE CASO

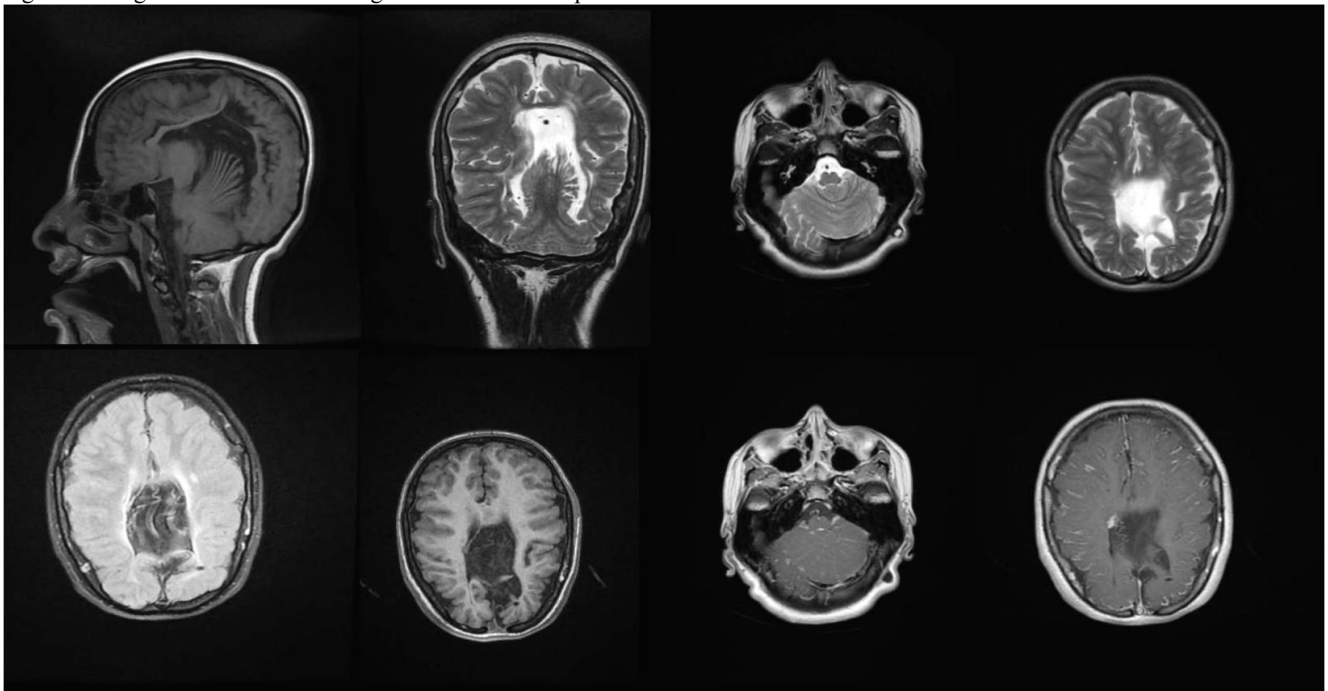
Paciente feminino, 14 anos, proveniente de Manaus/AM, nascida de parto cesáreo, prematura de 34 semanas, devido infecção de trato urinário materno. Na história pré-natal, não há relatos de traumas maternos, uso de substâncias ilícitas ou medicações contraindicadas no período gestacional. A mãe realizou 8 consultas pré-natais, ausência de doenças crônicas e esquema vacinal completo. Pais negam consanguinidade e casos similares na família. Menor manifestou hidrocefalia congênita nos primeiros quinze dias de vida, com posterior tratamento cirúrgico de derivação ventriculoperitoneal (DVP). Evoluiu com atraso importante no desenvolvimento neuropsicomotor, associada, inicialmente, com encefalopatia hipóxica-isquêmica e crises convulsivas tônico-clônicas iniciadas no primeiro ano de vida.

Atualmente apresenta quadro de ataxia, sem equilíbrio e coordenação motora, convulsões tônico-clônicas, movimentos oculares anormais, hipotonia e

movimentos cefálicos estereotipados (movimento da cabeça para cima e para baixo, ombro a ombro). Está sob o uso de fármacos anticrises (valproato de sódio e levetiracetam) e em acompanhamento multiprofissional, incluindo os serviços de fonoaudiologia, fisioterapia motora, psicologia, pediatra, neurologia pediátrica e neurocirurgia.

Na somatoscopia se observou braquitorricefalia, hipertelorismo, baixa implantação de orelhas, estrabismo convergente, alopecia parcial frontoparietal bilateral. Em relação as medidas antropométricas se observaram peso 29 kg; altura 1,43 m (< - 3 escore z); IMC 14.1 (< - 3 escore z); PC 55 cm (< +2 escore z). Na ressonância magnética de crânio realizada em junho de 2022 (figura 1), evidenciou braquicefalia e turricefalia e rombencefalossinapse mostrando fusão dos hemisférios e agenesia do vermis cerebelar anterior e posterior. Realizou em junho de 2022 estudo genético através da técnica de SNParray sem anormalidade. Caso relatado preenche critérios diagnósticos para síndrome Gomez-Lopez-Hernandez.

Figura 1- Imagens de Ressonância Magnética de Crânio da paciente.



Fonte 1 - Imagens do arquivo pessoal de Dr. Rafael Rocha (2022)

## DISCUSSÃO

A síndrome de Gomez-Lopez-Hernandez (SGLH, OMIM 601853) é uma condição neurocutânea rara também conhecida como displasia cerebello-trigêmeo dérmica. Caracterizada por uma tríade de sintomas: alopecia parieto-occipital bilateral, anestesia facial trigêmea e rombencefalossinapse (RES)<sup>1</sup>. A SGLH foi descrita pela primeira vez por Gómez (1979)<sup>2</sup> e, posteriormente, por López-Hernández (1982)<sup>3</sup>. Sua etiologia ainda é desconhecida. Atualmente se discute sobre a tríade diagnóstica que, inclusive, leva a sua denominação, na qual a anestesia trigeminal se inclui como critério maior para definição da síndrome. A anestesia do trigêmeo afeta o nervo oftálmico (menor sensibilidade na fronte e na córnea), o que

eleva os riscos de repetidos microtraumas, úlceras e, em consequência disso, pode evoluir para opacidade da córnea e, eventualmente, cegueira<sup>4</sup>. Porém, revisando estudos sobre casos diagnosticados ao longo dos anos e em diferentes países, observa-se que esta manifestação clínica se encontra em pouco mais da metade dos casos, perdendo sua obrigatoriedade para definição diagnóstica e sua ausência não descarta o possível diagnóstico.

Passando para a alopecia parieto-occipital, um critério maior a ser encontrado. A alopecia associada à síndrome consiste em áreas focais de hipotricose, muitas vezes bilateralmente simétricas, que podem conter tufo de cabelo dentro delas. Na biópsia, essas áreas apresentam arquitetura preservada com folículos pilosos hipoplásicos e sem processo inflamatório ou cicatrizes<sup>5,6</sup>.

Procurando por alterações no DNA dos pacientes suspeitos da síndrome, alguns estudos, incluindo teste comparativo genômico foram iniciados, como de Schell-Apacik (2007)<sup>7</sup> porém os resultados não se associaram a síndrome. Outro estudo mais recente realizado por Perrone *et al.* (2021)<sup>8</sup> no qual avaliaram treze pacientes com diagnóstico de SGLH utilizando o sequenciamento do exoma e a matriz de polimorfismo de nucleotídeo único (SNP), mais uma vez, não identificaram nenhum gene comum para explicar o fenótipo SGLH. Contudo, o estudo sugere que um caminho promissor no estudo genético seria o sequenciamento do genoma integral da linha germinativa ou no sequenciamento de DNA e/ou RNA do tecido da alopecia para encontrar relação direta com SGLH (8q24.12). Na evolução dos estudos genéticos sobre a síndrome talvez tenhamos não somente um, mas a participação de vários genes associados.<sup>9</sup>

Ao longo dos anos, alguns relatos de casos, como de Aldinger *et al.* (2018)<sup>10</sup>, focaram em associá-la a fatores ambientais como exposição danosa à gravidez (drogas ilícitas, medicamentos, acidentes domésticos, doenças maternas pré-existentes, tratamentos de reprodução humana assistida), porém não identificaram fatores que pudessem corroborar alguma associação.

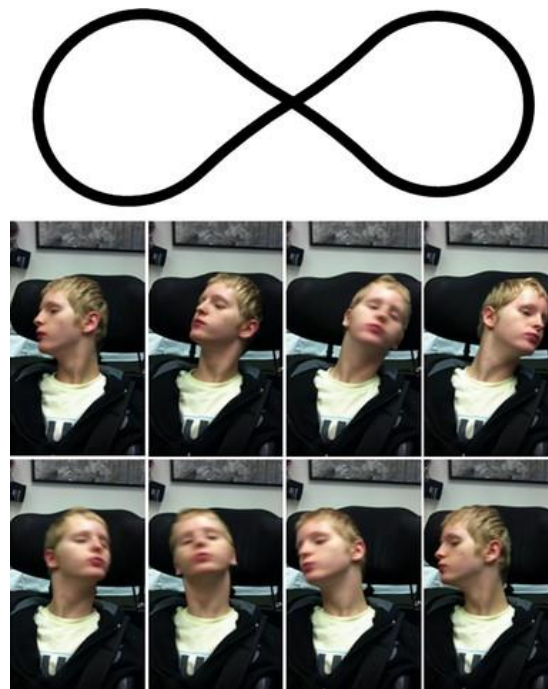
A rombencefalossinapse é uma malformação congênita encontrada universalmente nos casos relatados. Trata-se de uma anomalia cerebral genética caracterizada pela fusão dos hemisférios e hipogenesia (ou agenésia) do verniz cerebelar. O diagnóstico é estabelecido pela ressonância magnética.<sup>11</sup> Pacientes com esta malformação podem apresentar atraso no desenvolvimento motor, ataxia, dificuldades de deglutição, hipotonia muscular,

quadriparesia espástica, movimentos oculares anormais e um tremor característico de cabeça "figura de oito". Outros sinais observados na síndrome, podem ser encontrados no estudo de neuroimagem, como ventriculomegalia/hidrocefalia e hipoplasia cerebelar<sup>12</sup>.

Clinicamente pacientes com a SGLH podem apresentar déficit intelectual, anormalidades craniofaciais, tipo ampla fontanela anterior, lábio superior fino, implantação baixa de orelhas, hipertelorismo, estrabismo, reflexos da córnea ausentes, opacidades da córnea, nariz pequeno. Podendo evoluir para transtornos de comportamentos psiquiátricos, como comportamento autolésivo, depressão, hiperatividade e transtorno bipolar. O espectro clínico da síndrome é bastante variado, o que comprovou nos casos relatados mostrando desde comprometimento moderado, até sequelas importantes, tornando o paciente dependente de um cuidador.

Perrone *et al.* (2021)<sup>8</sup> propôs em seu artigo mais recente que um diagnóstico de SGLH fosse considerado em pacientes com pelo menos dois dos seguintes critérios: alopecia focal não cicatrizante, rombencefalossinapse, anomalias craniofaciais (braquiturricefalia, braquicefalia ou retrusão da face média), anestesia trigêmea ou anormalidades anatômicas do nervo trigeminal. Tal proposta teve início em 2020<sup>13</sup>, em seu artigo de revisão de literatura sobre o tema, no qual, compilou 57 pacientes, listados a partir de artigos publicados ao longo dos anos, elaborando uma tabela, os organizando através de critérios diagnósticos. A partir desta, o caso foi adaptado, seguindo os critérios nela incluídos. Pode-se comprovar que o presente caso apresenta os principais critérios de inclusão diagnóstica dessa síndrome, se assemelhando a maioria dos casos descritos.

Figura 2 - Estereotipia cefálica em figura de oito.



**Tabela 1:** Revisão clínica e morfológica das anomalias da síndrome de Gomez-Lopez-Hernández.

Primeiro autor	Schell - Apacik CC	Purvis DJ‡‡	Gomy I	Gomy I	Poretti A
Ano	2007	2007	2008	2008	2008
Gênero	M	M	M	M	M
Rombencefalossinapse	+	+	+	+	+
Alopecia	+	+	+	+	+
Braquituricefalia ou Braquicefalia	+	ND	+	+	+
Fissuras pálpebras inclinadas para baixo	+	ND	+	+	+
Hipoplasia de terço médio da face	+	ND	+	+	+
Implantação baixa de orelhas	+	+	+	+	+
Estrabismo	ND	+	+	+	+
Ataxia	ND	ND	ND	+	+
Anestesia trigeminal	+	-	-	+	+
Movimentos estereotipados da cabeça	ND	ND	ND	ND	+
Consanguinidade	ND	-	+	-	ND
História familiar	-	-	-	-	-
Exposição pré-natal	ND	ND	ND	ND	ND
Atraso do neurodesenvolvimento/ Retardo mental	+	-	+	+	+
Realização exame do estado mental	-	-	-	-	-
Primeiro autor	Poretti A	Poretti A	Poretti A	Jellinger KA	Pasquier L
Ano	2008	2008	2008	2009	2009
Gênero	F	M	F	F	M
Rombencefalossinapse	+	+	+	+	+
Alopecia	+	+	+	ND	+
Braquituricefalia ou Braquicefalia	ND	+	+	ND	ND
Fissuras pálpebras inclinadas para baixo	ND	ND	+	ND	ND
Hipoplasia de terço médio da face	+	ND	+	ND	ND
Implantação baixa de orelhas	+	ND	+	ND	ND
Estrabismo	+	+	+	ND	NA
Ataxia	+	+	NA	NA	NA
Anestesia trigeminal	+	+	ND	Possível <sup>†††</sup>	NA
Movimentos estereotipados da cabeça	+	+	NA	NA	NA
Consanguinidade	ND	ND	ND	ND	ND
História familiar	-	-	-	-	-
Exposição pré-natal	ND	ND	ND	ND	ND
Atraso do neurodesenvolvimento/ Retardo mental	-	+	NA	NA	NA
Realização exame do estado mental	+	-	NA	NA	NA

Primeiro autor	Schell - Apacik CC	Purvis DJ‡‡	Gomy I	Gomy I	Poretti A
Ano	2007	2007	2008	2008	2008
Gênero	M	M	M	M	M
Rombencefalossinapse	+	+	+	+	+
Alopecia	+	+	+	+	+
Braquituricefalia ou Braquicefalia	+	ND	+	+	+
Fissuras pálpebras inclinadas para baixo	+	ND	+	+	+
Hipoplasia de terço médio da face	+	ND	+	+	+
Implantação baixa de orelhas	+	+	+	+	+
Estrabismo	ND	+	+	+	+
Ataxia	ND	ND	ND	+	+
Anestesia trigeminal	+	-	-	+	+
Movimentos estereotipados da cabeça	ND	ND	ND	ND	+
Consanguinidade	ND	-	+	-	ND
História familiar	-	-	-	-	-
Exposição pré-natal	ND	ND	ND	ND	ND
Atraso do neurodesenvolvimento/ Retardo mental	+	-	+	+	+
Realização exame do estado mental	-	-	-	-	-
Primeiro autor	Poretti A	Poretti A	Poretti A	Jellinger KA	Pasquier L
Ano	2008	2008	2008	2009	2009
Gênero	F	M	F	F	M
Rombencefalossinapse	+	+	+	+	+
Alopecia	+	+	+	ND	+
Braquituricefalia ou Braquicefalia	ND	+	+	ND	ND
Fissuras pálpebras inclinadas para baixo	ND	ND	+	ND	ND
Hipoplasia de terço médio da face	+	ND	+	ND	ND
Implantação baixa de orelhas	+	ND	+	ND	ND
Estrabismo	+	+	+	ND	NA
Ataxia	+	+	NA	NA	NA
Anestesia trigeminal	+	+	ND	Possível†††	NA
Movimentos estereotipados da cabeça	+	+	NA	NA	NA
Consanguinidade	ND	ND	ND	ND	ND
História familiar	-	-	-	-	-
Exposição pré-natal	ND	ND	ND	ND	ND
Atraso do neurodesenvolvimento/ Retardo mental	-	+	NA	NA	NA
Realização exame do estado mental	+	-	NA	NA	NA
Primeiro autor	Fernández-Jaen A	Fernández-Jaen A	Sukhudyen B	Sukhudyen B	Sukhudyen B

Ano	2009	2009	2010	2010	2010
Gênero	M	M	M	M	M
Rombencefalossinapse	+	+	+	+	+
Alopecia	+	+	+	+	+
Braquiturricéfalia ou Braquicefalia	+	+	-	-	+
Fissuras pálpebras inclinadas para baixo	+	ND	-	ND	ND
Hipoplasia de terço médio da face	+	+	+	+	-
Implantação baixa de orelhas	+	+	+	+	-
Estrabismo	+	+	+	+	+
Ataxia	+	+	+	-	ND
Anestesia trigeminal	+	+	-	-	-
Movimentos estereotipados da cabeça	ND	ND	-	+	+
Consanguinidade	-	ND	ND	ND	ND
História familiar	-	-	-	-	-
Exposição pré-natal	-	-	ND	ND	ND
Atraso do neurodesenvolvimento/ Retardo mental	+	+	+	-	-
Realização exame do estado mental	-	+	+	+	+
Primeiro autor	Sukhudyán B	Sukhudyán B	Sukhudyán B	Hackenberg A	Zaldívar-Pascua G
Ano	2010	2010	2010	2011	2011
Gênero	M	M	M	M	F
Rombencefalossinapse	+	+	+	+	+
Alopecia	+	+	+	+	+
Braquiturricéfalia ou Braquicefalia	+	+	-	+	+
Fissuras pálpebras inclinadas para baixo	ND	ND	ND	+	-
Hipoplasia de terço médio da face	+	+	-	+	+
Implantação baixa de orelhas	+	+	-	+	+
Estrabismo	-	-	-	+	+
Ataxia	-	ND	-	+	-
Anestesia trigeminal	-	-	-	+	+
Movimentos estereotipados da cabeça	+	-	+	+	+
Consanguinidade	ND	ND	ND	ND	ND
História familiar	-	-	-	-	-
Exposição pré-natal	ND	ND	ND	-	-
Atraso do neurodesenvolvimento/ Retardo mental	-	-	-	+	+
Realização exame do estado mental	+	+	+	-	-
Primeiro autor	Belliveau MG	Pastor-Idoate S	Rush ET	Rush ET	Rush ET
Ano	2012	2012	2013	2013	2103

Gênero	F	M	F	F	F
Rombencefalossinapse	+	-	+	+	+
Alopecia	+	+	+	+	+
Braquiturricefalia ou Braquicefalia	+	+	+	+	+
Fissuras pálpebras inclinadas para baixo	ND	+	ND	ND	ND
Hipoplasia de terço médio da face	+	+	+	-	+
Implantação baixa de orelhas	+	+	ND	+	+
Estrabismo	+	ND	-	+	-
Ataxia	ND	-	+	-	-
Anestesia trigeminal	ND	+	+	-	-
Movimentos estereotipados da cabeça	ND	ND	+	-	+
Consanguinidade	-	-	-	-	-
História familiar	-	-	-	-	-
Exposição pré-natal	ND	-	-	-	-
Atraso do neurodesenvolvimento/ Retardo mental	+	ND	+	+	+
Realização exame do estado mental	-	ND	-	-	-
Primeiro autor	Rush ET	Lettau M	Démurger F	Whitehead M	Whitehead M
Ano	2013	2013	2013	2014	2014
Gênero	M	F	M	ND	ND
Rombencefalossinapse	+	+	+	+	+
Alopecia	+	+	+	+	+
Braquiturricefalia ou Braquicefalia	+	+	ND	ND	ND
Fissuras pálpebras inclinadas para baixo	+	+	ND	ND	ND
Hipoplasia de terço médio da face	+	ND	ND	ND	ND
Implantação baixa de orelhas	+	+	ND	ND	ND
Estrabismo	+	+	ND	ND	ND
Ataxia	-	-	ND	ND	ND
Anestesia trigeminal	ND	+	ND	+	+
Movimentos estereotipados da cabeça	+	ND	ND	ND	ND
Consanguinidade	-	-	ND	ND	ND
História familiar	-	-	-	-	-
Exposição pré-natal	ND	-	ND	ND	ND
Atraso do neurodesenvolvimento/ Retardo mental	+	-	+	ND	ND
Realização exame do estado mental	-	-	-	ND	ND
Primeiro autor	Whitehead M	Whitehead M	Abdel Salam GMH	Mattos VF	Kobayashi Y
Ano	2014	2014	2014	2014	2014
Gênero	ND	ND	M	M	F

Rombencefalossinapse	+	+	+	+	+
Alopecia	+	+	+	+	+
Braquiturricefalia ou Braquicefalia	ND	ND	+	+	+
Fissuras pálpebras inclinadas para baixo	ND	ND	-	ND	ND
Hipoplasia de terço médio da face	ND	ND	+	+	+
Implantação baixa de orelhas	ND	ND	+	+	ND
Estrabismo	ND	ND	+	-	ND
Ataxia	ND	ND	+	NA	ND
Anestesia trigeminal	+	+	-	ND	+
Movimentos estereotipados da cabeça	ND	ND	+	ND	ND
Consanguinidade	ND	ND	-	+	-
História familiar	-	-	-	-	-
Exposição pré-natal	ND	ND	-	-	ND
Atraso do neurodesenvolvimento/ Retardo mental	ND	ND	-	NA	+
Realização exame do estado mental	ND	ND	+	NA	-
Primeiro autor	Choudhri A	Abdallah C	Saricam MH	Erzin G	Balaban O
Ano	2014	2015	2015	2016	2016
Gênero	F	F	F	M	M
Rombencefalossinapse	+	+	+	+	+
Alopecia	+	+	+	+	+
Braquiturricefalia ou Braquicefalia	+	-	ND	+	ND
Fissuras pálpebras inclinadas para baixo	+	+	+	ND	ND
Hipoplasia de terço médio da face	+	+	+	+	ND
Implantação baixa de orelhas	ND	-	ND	+	ND
Estrabismo	ND	-	+	ND	ND
Ataxia	+	ND	ND	ND	ND
Anestesia trigeminal	ND	+	ND	ND	ND
Movimentos estereotipados da cabeça	-	+	ND	ND	+
Consanguinidade	ND	ND	+	ND	ND
História familiar	-	-	-	-	-
Exposição pré-natal	+ (usuária de diversas drogas incluindo anfetamina)	ND	ND	ND	-
Atraso do neurodesenvolvimento/ Retardo mental	ND	-	+	ND	+
Realização exame do estado mental	ND	-	-	ND	-
Primeiro autor	Choudhary A	Tuc E	Gálvez V C	Ali AK	Kotetishvili B
Ano	2017	2018	2018	2018	2018



Gênero	M	F	M	M	M
Rombencefalossinapse	+	+	+	+	+
Alopecia	+	+	+	+	+
Braquitricefalia ou Braquicefalia	+	+	+	+	+
Fissuras pálpebras inclinadas para baixo	ND	-	ND	+	ND
Hipoplasia de terço médio da face	+	+	+	+	ND
Implantação baixa de orelhas	+	+	+	+	+
Estrabismo	-	+	+	ND	+
Ataxia	-	+	ND	-	+
Anestesia trigeminal	+	-	ND	-	-
Movimentos estereotipados da cabeça	+	-	+	ND	+
Consanguinidade	+	-	-	ND	-
História familiar	-	-	-	-	-
Exposição pré-natal	ND	ND	ND	-	ND
Atraso do neurodesenvolvimento/ Retardo mental	+	+	+	Atraso na fala	ND
Realização exame do estado mental	+	-	-	-	ND
Primeiro autor	Kronlage C	Perrone E	Nosso paciente		
Ano	2019	2019	2022		
Gênero	M	F	F		
Rombencefalossinapse	+	+	+		
Alopecia	+	+	+		
Braquitricefalia ou Braquicefalia	+	+	+		
Fissuras pálpebras inclinadas para baixo	ND	+	-		
Hipoplasia de terço médio da face	ND	+	-		
Implantação baixa de orelhas	ND	+	+		
Estrabismo	ND	+	+		
Ataxia	ND	+	+		
Anestesia trigeminal	ND	-	-		
Movimentos estereotipados da cabeça	ND	+	+		
Consanguinidade	ND	-	-		
História familiar	ND	-	-		
Exposição pré-natal	ND	misoprostol	-		
Atraso do neurodesenvolvimento/ Retardo mental	ND	-	+		
Realização exame do estado mental	ND	+	-		

Legenda: 1: +: positivo; -: negativo; F: feminino; M: masculino; ND (não descrito): característica que não é descrito no artigo e que não é visto nas fotos; NA (não aplicável): a idade do paciente não permitiu uma evolução precisa das características; NE: não encontrado; †: paciente que nasceu depois da fertilização in vitro; (FIV)/gêmeos dizigóticos; ¶: ID/ND com síndromes neuropsicológicas padronizadas; ‡‡: diz respeito a recorrência familiar, apesar do caso de Purvis et al. não ter SGLH em sua família. Seu irmão foi descrito com alopecia triangular. ‡‡‡: provavelmente porque a autopsia revelou a ausência de trato espinhal de trigêmeo e a queratomalacia. Fonte: Adaptada de Perrone *et al.* (2020)<sup>13</sup>

## CONCLUSÃO

A síndrome Gomez-Lopez-Hernandez é uma doença neurocutânea rara, subdiagnosticada. A partir da globalização, a revisão dos casos publicados fez com que avançasse a discussão sobre critérios diagnósticos e aumentasse uma uniformização no quadro sindrômico. Futuramente, com o avanço dos estudos genéticos e a evolução tecnológica da neuroimagem fará com que, não somente a síndrome discutida, mas as demais sem etiologia conhecida, venham a serem definidas e precocemente diagnosticadas, sendo um importante rastreio pré-natal.

## AGRADECIMENTOS

Este relato de caso não seria possível sem o apoio da Fundação de Medicina Tropical – Heitor Vieira Dourado, por meio de recursos disponíveis e estrutura para a conclusão da pesquisa, além do ambiente inspirador que a Fundação proporcionou na residência médica em Neurologia Pediátrica tornando prazeroso e acolhedor o tempo de duração do curso. À Universidade Federal do Amazonas pela confiança durante todas etapas do estudo que propiciou-me alcançar tão ilustre meta.

## CONFLITOS DE INTERESSE

Os autores declaram a inexistência de conflitos de interesse

## REFERÊNCIAS

1. Sullo F, Praticò AD, Polizzi A, Catanzaro S, Mantegna S, Lacarrubba F, et al. Cerebellotrigeminal Dermal Dysplasia (Gómez-López-Hernández Syndrome). *Journal of Pediatric Neurology* [Internet]. 2018 [citado 23 de outubro de 2022];16(5):362–8. <https://doi.org/10.1055/s-0038-1667021>.
2. Gomez MR. Cerebellotrigeminal and focal dermal dysplasia: A newly recognized neurocutaneous syndrome. *Brain Dev*. 1979;1(4):253–6. [https://doi.org/10.1016/S0387-7604\(79\)80039-X](https://doi.org/10.1016/S0387-7604(79)80039-X).
3. Lopez-Hernandez A. Craniosynostosis, ataxia, trigeminal anaesthesia and parietal alopecia with pons-vermis fusion anomaly (atresia of the fourth ventricle). Report of two cases. *Neuropediatrics* [Internet]. 1982 [citado 7 de outubro de 2022];13(2):99–102. <https://doi.org/10.1055/s-2008-1059606>.
4. Poretti A, Bartholdi D, Gobara S, Alber D, Boltshauser E. GomezLopez-Hernandez syndrome: An easily missed diagnosis. *Eur J Med Genet* [Internet]. 2008 [citado 22 de outubro de 2022]; 51:197–208. <https://doi.org/10.1016/j.ejmg.2008.01.004>.
5. Ishak GE, Dempsey JC, Shaw DWW, Tully H, Adam MP, Sanchez-Lara PA, et al. Rhombencephalosynapsis: a hindbrain malformation associated with incomplete separation of midbrain and forebrain, hydrocephalus and a broad spectrum of severity. *Brain* [Internet]. maio de 2012 [citado 5 de outubro de 2022];135(5):1370–86. <https://doi.org/10.1093/brain/aws065>.
6. Muñoz R. MV, Santos AC, Graziadio C, Pina-Neto JM.

Cerebello-trigeminal-dermal dysplasia (Gómez-López-Hernández syndrome): Description of three new cases and review. *Am J Med Genet* [Internet]. 3 de outubro de 1997 [citado 23 de outubro de 2022];72(1):34–9. [https://doi.org/10.1002/\(sici\)1096-8628\(19971003\)72:1<34::aid-ajmg7>3.0.co;2-v](https://doi.org/10.1002/(sici)1096-8628(19971003)72:1<34::aid-ajmg7>3.0.co;2-v)

7. Schell-Apacik CC, Cohen M, Vojta S, Ertl-Wagner B, Klopocki E, Heinrich U, et al. Gomez-Lopez-Hernandez syndrome (cerebello-trigeminal-dermal dysplasia): description of an additional case and review of the literature. *European Journal of Pediatrics*. janeiro de 2007;167(1):123–6. <https://doi.org/10.1007/s00431-007-0478-z>
8. Perrone E, Perez ABA, D’Almeida V, Mello CB, Jacobina MAA, Loureiro RM, et al. Clinical and molecular evaluation of 13 Brazilian patients with <scp>Gomez-López-Hernández</scp> syndrome. *Am J Med Genet A* [Internet]. 31 de abril de 2021;185(4):1047–58. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.62059>.
9. Zaldívar-Pascua G, Dávila-Gutiérrez G, Hortencia Fernández-Álvarez D. Síndrome de Gómez-López-Hernández (displasia cerebello-trigéminodérmica). Informe de un caso. *Acta Pediátrica de México* [Internet]. 9 de julho de 2014 [citado 13 de outubro de 2022];32(5):292–6. <https://doi.org/10.18233/APM32NO5PP292-296>.
10. Aldinger KA, Dempsey JC, Tully HM, Grout ME, Mehaffey MG, Dobyns WB, et al. Rhombencephalosynapsis: Fused cerebellum, confused geneticists. *Am J Med Genet C Semin Med Genet* [Internet]. 1o de dezembro de 2018 [citado 11 de outubro de 2022];178(4):432–9. <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31666>.
11. Montenegro, M. A.; Guerreiro, Marilisa Mantovani; Cendes F. Malformações do Sistema Nervoso Central. Em: Revinter, organizador. *Neuropediatria Ilustrada - Imagens clínico-radiológicas*. 1a Edição. Rio de Janeiro; 2010. p. 1–28. ISBN: 9788537203262.
12. Choudhary A, Minocha P, Sitaraman S. Gomez-Lopez-Hernández syndrome: First reported case from the Indian subcontinent. *Intractable Rare Dis Res* [Internet]. 2017 [citado 2 de outubro de 2022];6(1):58–60. <https://doi.org/10.5582/irdr.2016.01074>.
13. Perrone E, D’Almeida V, Macena Sobreira NL, Mello CB, Oliveira AC, Burlin S, et al. Gomez-López-Hernández syndrome: A case report with clinical and molecular evaluation and literature review. *Am J Med Genet A* [Internet]. 17 de julho de 2020 [citado 2 de outubro de 2022];182(7):1761–6. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.61594>.

Submetido em: 06.02.2023

Aceito em: 12.09.2023