

# SÍNDROME DE CHUDLEY-MCCULLOUGH: RELATO DE CASO

## 1ª CITAÇÃO

Descrita pela primeira vez por Chudley e colaboradores em 1997 em um casal de gêmeos bivitelinos canadenses

## ETIOLOGIA

Herança autossômica recessiva da mutação do gene "G-protein signaling modulator 2" (GPSM2)

## ACHADOS OBRIGATÓRIOS

Surdez neurossensoial e disgenesia do corpo caloso

---

# SÍNDROME DE CHUDLEY-MCCULLOUGH: RELATO DE CASO

---

## OUTROS ACHADOS FREQUENTES

- Heterotopia frontal subcortical bilateral
- Polimicrogiria do lobo frontal
- Displasia cerebelar
- Ventriculomegalia
- Cistos aracnoides

---

## MANEJO

- Derivação ventrículo-peritoneal em casos de hidrocefalia
- Acompanhamento fonoaudiológico
- Possibilidade de implante coclear

---

## PROGNÓSTICO

- Favorável
- DNPM geralmente sem alterações

---

# SÍNDROME DE CHUDLEY-MCCULLOUGH: RELATO DE CASO

## OBJETIVO GERAL

Relatar caso de Síndrome de Chudley-McCullough e realizar revisão literária sobre o tema.

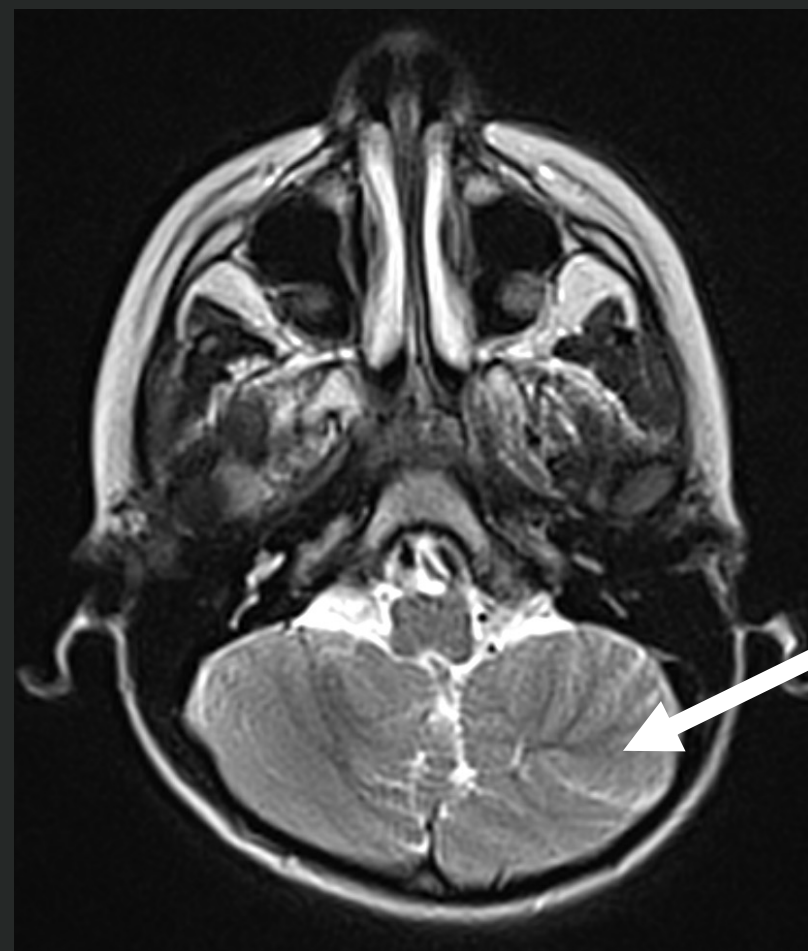
## JUSTIFICATIVA

- Escassez de bibliografias devido raridade da síndrome
- Apenas um relato prévio no Brasil. Pouquíssimos relatos no mundo.
- Estimular difusão do conhecimento da síndrome no contexto médico nacional e internacional

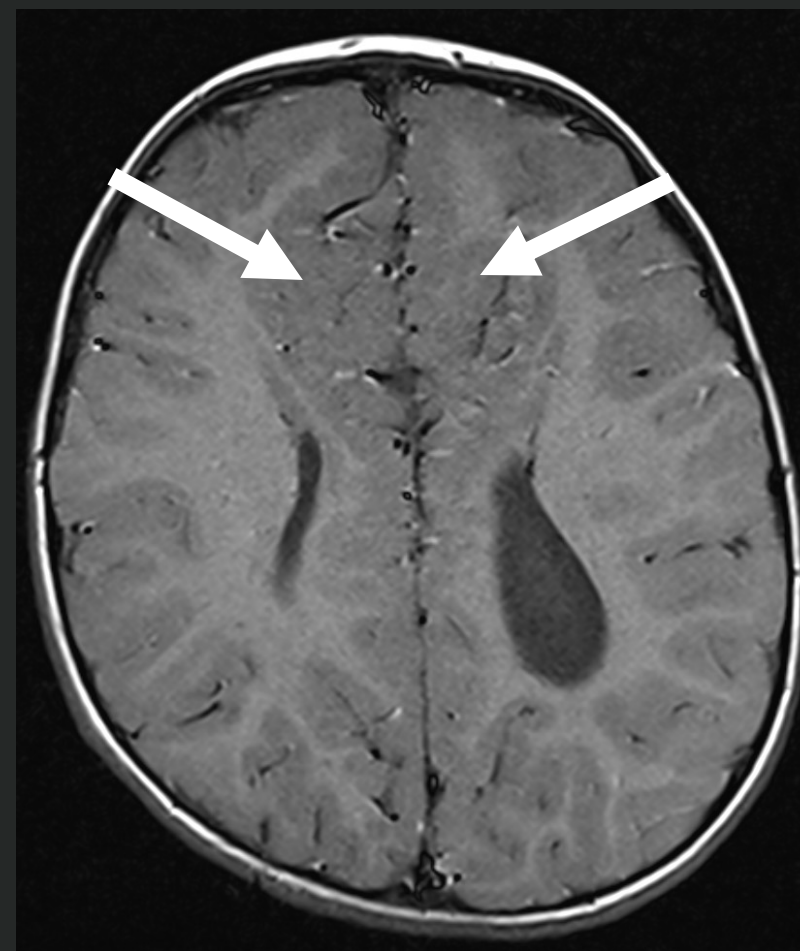
# ACHADOS DO CASO CLÍNICO



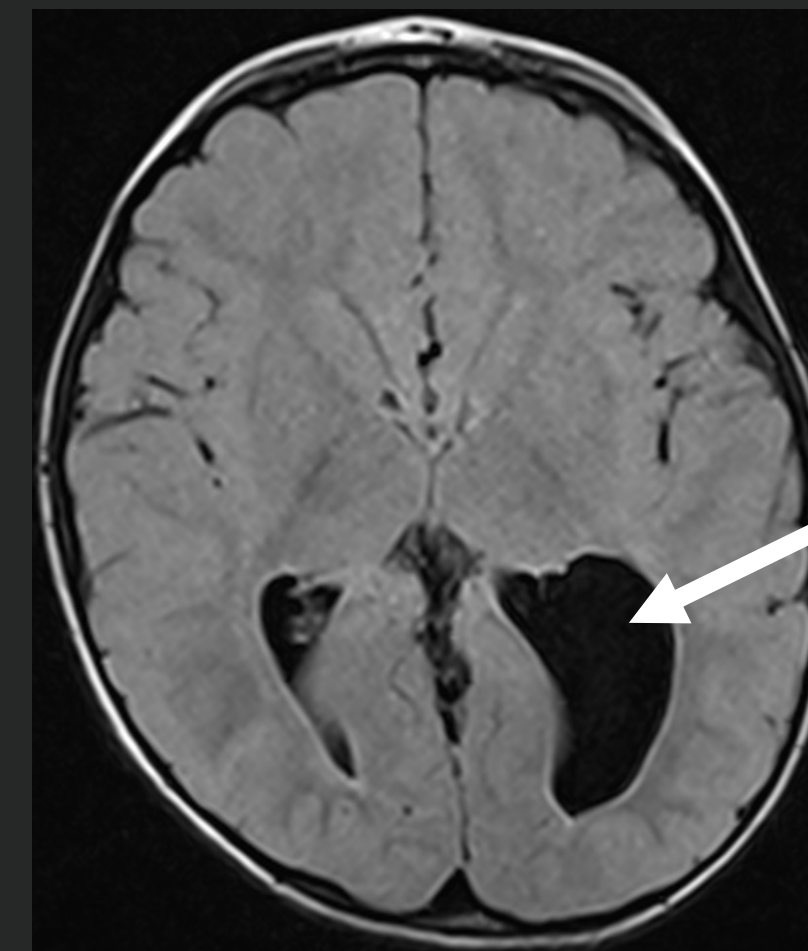
- Disgenesia do corpo caloso



- Displasia cerebelar



- Heterotopia subcortical frontal bilateral
- Polimicrogiria frontal bilateral



- Ventriculomegalia



# REFERÊNCIAS

1. BLAUEN, Aglaë; STUTTERD, Chloe A.; STOUFFS, Katrien; DUMITRIU, Dana; DEGGOUJ, Naima; LOCKHART, Paul J.; LEVENTER, Richard J.; NASSOGNE, Marie-Cécile; JANSEN, Anna C.. Chudley-McCullough Syndrome: a recognizable clinical entity characterized by deafness and typical brain malformations. *Journal Of Child Neurology*, [S.L.], v. 36, n. 2, p. 152-158, 4 out. 2020. SAGE Publications. <http://dx.doi.org/10.1177/0883073820960314>.
2. CHAPMAN, Teresa; PEREZ, Francisco A.; ISHAK, Gisele E.; DOHERTY, Dan. Prenatal diagnosis of Chudley-McCullough syndrome. *American Journal Of Medical Genetics Part A*, [S.L.], v. 170, n. 9, p. 2426-2430, 17 jun. 2016. Wiley. <http://dx.doi.org/10.1002/ajmg.a.37806>.
3. CHUDLEY AE; MCCULLOUGH C; MCCULLOUGH DW. Bilateral neurosensorial deafness and hydrocephalus due to foramen of Monro obstruction in sibs: a newly described autosomal recessive disorder. *Am J Med Genet*. 1997;68(3):350-356.
4. DOHERTY, Dan; CHUDLEY, Albert E.; COGHLAN, Gail; ISHAK, Gisele E.; INNES, A. Micheil; LEMIRE, Edmond G.; ROGERS, R. Curtis; MHANNI, Aizeddin A.; PHELPS, Ian G.; JONES, Steven J.M.. GPSM2 Mutations Cause the Brain Malformations and Hearing Loss in Chudley-McCullough Syndrome. *The American Journal Of Human Genetics*, [S.L.], v. 90, n. 6, p. 1088-1093, jun. 2012. Elsevier BV. <http://dx.doi.org/10.1016/j.ajhg.2012.04.008>.
5. FORLI, Francesca; FIACCHINI, Giacomo; BRUSCHINI, Luca; CANIGLIA, Michele; BERRETTINI, Stefano. Cochlear implant in a subject affected by the Chudley-McCullough Syndrome. *Cochlear Implants International*, [S.L.], v. 20, n. 4, p. 217-221, 25 mar. 2019. Informa UK Limited. <http://dx.doi.org/10.1080/14670100.2019.1595875>.