



## Trabalhos Científicos

**Título:** Síndrome De Warkany Evoluindo Com Diabetes Mellitus Tipo 1: Relato De Um Caso Raro.

**Autores:** VÍTOR SCALONE NETTO (CENTRO UNIVERSITARIO SÃO CAMILO ), ISADORA PEREIRA GOMES, GABRIEL BELLINCANTA, CAROLINA COSTA FIGUEIREDO, NARA MICHELLE EVANGELISTA , GUIDO COLLARES NETO, VÂNIA TONETTO-FERNANDES

**Resumo:** INTRODUÇÃO: a Trissomia do Cromossomo 8 em Mosaico ou Síndrome de Warkany (SW) tem prevalência estimada de 1:25.000-1:50.000 nascidos vivos,, principalmente em meninos (5:1), com 120 casos descritos na literatura até 2010. Apresenta ampla variabilidade fenotípica, porém algumas manifestações são comuns nos casos descritos. A forma completa é incompatível com a vida. OBJETIVO: relatar o caso clínico de uma paciente pediátrica portadora da SW que evoluiu com Diabetes Mellitus tipo 1 (DM1). METODOLOGIA: os dados foram colhidos no prontuário de um hospital infantil terciário, sob prévia autorização dos pais. Utilizou-se como apoio artigos da base de dados PubMed. RELATO DE CASO: menina, parda, 12 anos, pais não consanguíneos. Negam-se outras doenças genéticas na família. Mãe G2P2A0 (gestação aos 27 anos). Pré-natal adequado, a termo, peso ao nascer: 2.550g, comprimento ao nascer: 46 cm, Perímetro cefálico: 31 cm. Apgar 5º mi = 8. Triagem neonatal sem alterações. Estigmas: testa proeminente, baixa implantação de cabelo, nariz alargado, orelhas proeminentes e deformadas, pavilhão auricular esquerdo com lóbulo bífido, olhos profundos, estrabismo, defeitos cardíacos congênitos, vincos palmares profundos, dismorfismo facial e incapacidade intelectual moderada a grave, todos presentes no caso em tela, constituindo 62 dos dados encontrados na literatura. Cariótipo 46,XX,add(8)(p23). Durante a evolução foram detectados comunicação interatrial e estenose de artéria pulmonar esquerda), além de nefropatia parenquimatosa bilateral (cintilografia: lesões cicatriciais bilaterais - 40 e 60 - e microalbuminúria) e baixa estatura. Aos 7 anos teve Primodescompensação com Cetoacidose Diabética grave (pH: 7.08, Bicarbonato: 7.3 mmol/L), glicemia: 321 mg/dL, com resolução em cerca de 40 horas, apesar da expertise dos plantonistas. Obteve alta com NPH e Regular, seguidas de Glargina e Lispro. Aos 10 anos, migrou para bomba de infusão de insulina e Sistema Flash de monitoramento de glicose. Insulinoterapia entre 0.39-0.84 UI/hora, 70 euglicêmica e 8 hipoglicemias. Hemoglobina glicada: 6.0 e 7.3. CONCLUSÃO: o caso em tela, além de raro, conta ainda com o agravante do DM1, uma complicação ímpar na SW, o que reafirma a importância deste relato para os profissionais da área da saúde, no que tange a