

14º Congresso Brasileiro de Ensino e Pesquisa 2014

9º CONGRESSO BRASILEIRO DE PESQUISA EM
SAÚDE DA CRIANÇA E ADOLESCENTE

2º CONGRESSO BRASILEIRO DE RESIDENTES DE PEDIATRIA

2º ENCONTRO NACIONAL DE LIGAS DE PEDIATRIA

14º FÓRUM DA ACADEMIA BRASILEIRA DE PEDIATRIA - Prof. Dr. Izrail Cat



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Schwartz-jampel : Relato De Caso

Autores: PAULA TAMELINI (CENTRO UNIVERSITÁRIO DE ARARAQUARA); NICOLI FERRI REVOREDO (CENTRO UNIVERSITÁRIO DE ARARAQUARA); ROSE MAITE RIBEIRO DE CARVALHO ROMERO RODRIGUES (CENTRO UNIVERSITÁRIO DE ARARAQUARA); GLAIMIR MARQUES BASSO (CENTRO UNIVERSITÁRIO DE ARARAQUARA)

Resumo: Com apenas 100 casos publicados, a Síndrome de Schwartz-Jampel, é uma rara doença autossômica recessiva caracterizada pela presença de miotonia com uma máscara facial característica e displasia esquelética com retardo do crescimento. Este trabalho tem por objetivo relatar o caso clínico de um paciente de 8 anos, que tem 3 irmãos com o mesmo diagnóstico. O paciente descrito foi previamente diagnosticado por estudo genético no HC-Ribeirão Preto e foi internado na Santa Casa de Araraquara para anticoagulação devido trombose de veia subclávia direita e jugular ipsilateral e adaptação em relação à traqueostomia . Seu quadro é agravado pneumopatias, cardiopatia, apnéia obstrutiva do sono e sequela por encefalopatia hipóxico-isquêmica em decorrência de parada cardiorrespiratória em sua última internação. A terapêutica do caso envolve suporte nutricional, respiratório com inalação e traqueostomia, digoxina, prednisolona, sildenafil, fenobarbital e anticoagulação.