

# 14º Congresso Brasileiro de Gastroenterologia Pediátrica

05 a 9 de junho de 2012  
São Paulo - SP



## Trabalhos Científicos

**Título:** Síndrome De Johanson-blizzard: Importância Do Diagnóstico E Tratamento Precoces No Prognóstico Da Doença. Relato De 2 Casos.

**Autores:** BACHA H, DEBONI M, VIDOLIN E, QUAIO CR, BERTOLA DR, KIM CA, MARQUES-DIAS MJ, KODA YKL, ,

**Resumo:** Introdução: S. Johanson-Blizzard, doença autossômica recessiva rara caracteriza-se por hipoplasia/aplasia nasal, anormalidades dentárias, cabelo ralo, fístula nasolacrimal, hipotireoidismo primário, insuficiência pancreática exócrina, alterações neurológicas e gênito urinárias. Descrição do caso: Caso 1. B.O.B., masculino, 5 meses, encaminhado pela genética para investigação de esteatorréia e desnutrição proteico calórica acentuada desde 3 meses de vida. Irmã gêmea, com fácies sindrômica, falecida aos 4 meses de diarreia e desidratação. Ao exame físico apresentava aplasia cútis em bregma, escleróticas azuladas, narinas hipoplásicas, palato em ogiva, tórax estreito, diástase de musculatura abdominal, hipotonia axial e surdez neurossensorial. Sudan +++; Prova de absorção de triglicérides alterada; Gordura fecal 40,8g/196g fezes/dia (20,8%); Proteínas séricas totais 7,4g/dL; Albumina 4,6g/dL; Biópsia jejunal: enterite crônica moderada com áreas focais de erosão da mucosa; Cariótipo 46,XY. Tratado com enzimas pancreáticas e suporte nutricional com boa evolução clínica. Caso 2 S.M.V.L., feminino, 1 ano e 6 meses. Encaminhada pela neurologia para investigação de esteatorréia, desnutrição e disfagia. Pais consanguíneos. Ectoscopia evidenciando hipoplasia nasal, desnutrição grave, anasarca, hipotonia e atraso do desenvolvimento neuropsicomotor. SudanIII ++; albumina 2.2g/dL; Lipase 5U/L (7-59); Amilase 25 U/L (25-220). Não houve tempo hábil para finalizar a investigação, pois a criança faleceu logo após o primeiro atendimento. Comentários: A insuficiência pancreática exócrina na S. Johanson-Blizzard, leva à má-absorção intestinal e a complicações como desidratação, desnutrição, hipoproteinemia, infecções e óbito. Diagnóstico e tratamento precoces determinam o prognóstico da doença.