

# 14º Congresso Brasileiro de Gastroenterologia Pediátrica

05 a 9 de junho de 2012  
São Paulo - SP



## Trabalhos Científicos

**Título:** Síndrome De Peutz-jeghers (spj), Associado Com Dismorfia Facial, Retardo Neuromotor E Traços Autistas

**Autores:** PÁDUA APQ, ARAÚJO TS, CASTILHO MV, SAWAMURA R, FERNANDES MIM, LOURENÇO CM, TEIXEIRA AC, GOMES RF, GARUTTI MRM, NOVAES LT

**Resumo:** SPJ é caracterizada por pólipos gastrointestinais, pigmentação mucocutânea, risco aumentado de malignidade. Objetivo: relatar SPJ associado com dismorfia facial, retardo neuromotor e traços autistas. Relato de caso: LFSF, masculino/branco, atualmente 8a3m, 19,9kg(P3), 134cm(P50-90), frontal amplo, macrocefalia relativa, raiz nasal baixa, máculas hiperocrômicas em lábios inferiores, pés calcâneos-valgos, desvio de hálux, 1º pododáctilo triangular. Nascido com 34s IG, 1900g/42cm. Tia avó materna com pólipos intestinais ressecados. Com 1m iniciou cólicas abdominais, choro persistente e exteriorização de pólipos retais (ressecados=pólipos juvenis benignos). Após 15d, evoluiu com cólicas, distensão abdominal, fezes com muco/sangue. Enema detectou múltiplos pólipos intestinais e intussuscepção; ressecado parte do cólon+colostomia; 20d após surgiram pólipos em colostomia. Chegou ao serviço com 8m. Realizado colonoscopia até colostomia distal: pólipos pediculares retais (adenoma túbuloviloso-displasia de baixo grau). Aos 10m realizado colectomia total/ileostomia. Peça cirúrgica: diversos pólipos concentrados sigmóide proximal (hamartomas, múltiplos focos de adenomas com lesões túbulo-vilosas-displasia baixo grau). Com 1a9m submetido ileoretoanastomose. Seguimento: endoscopias anuais, detectado pólipos retais com 3a6m-5a-7a idade. Últimos controles sem lesões. Outras comorbidades: hipogamaglobulinemia comum variável (recebeu imunoglobulinas até 2a). Com 5a4m, apresentou ginecomastia+tumoração testículoE, diagnosticado processo cicatricial testicular secundário infecção crônica. Notado atraso de desenvolvimento neuropsicomotor, traços autistas, presença de máculas em mucosa oral, suspeitando-se de SPJ. Realizado cariótipo/46XY, CGH anay/(França) com rearranjo cromossômico com duplicação e deleção; método MLPA-STK-MRC-Holland confirmou SPJ com envolvimento do SNC. Conclusão: trata-se do segundo caso descrito na literatura de paciente com polipose TGI, pigmentação mucocutânea, associado com retardo mental, traços autistas e dismorfias faciais, com alterações genômicas típicas da SPJ.