



14º CONGRESSO BRASILEIRO DE PNEUMOLOGIA PEDIÁTRICA

30 de abril a 3 de maio . 2014
Hotel Summerville | Porto de Galinhas | PE

Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Silver Russel Associada à Doença Pulmonar E Massa Em Mediastino Em Hospital Universitário Da Paraíba - Relato De Caso

Autores: ALINE ALVES LOPES (UFPB); FRANCISCO MARTINS FORMIGA (UFPB); CÍCERO FAUSTINO FERREIRA (UFPB); TATIANE CARVALHO ALVES DE OLIVEIRA (UFPB); NADJA NILMA MARQUES ALVES (UFPB); ROBERTA FERNANDA FERNANDES FORMIGA (UFPB); ALAN LÚCIO ALVES INÁCIO (UFPB); CONSTANTINO GIOVANNI BRAGA CARTAXO (UFPB)

Resumo: A síndrome de Silver Russel (SSR) é doença de etiologia heterogênea, causada em sua maioria por mutações genéticas e epigenéticas em regiões sujeitas a imprinting genômico nos cromossomos 7 e 11. Sua incidência varia de 1:3.000 – 100.000 nascimentos. Caracteriza-se principalmente por retardo de crescimento desde intraútero até a vida adulta, face pequena e triangular, frontal amplo e assimetria corporal. O objetivo do estudo é relatar o caso desta síndrome associado à doença pulmonar. Metodologia: relato de caso. Caso clínico: JVGS, 2 anos e 4 meses, procedente de João Pessoa – PB, internado por tosse e dispneia há três meses e relato de internações por pneumonia desde os 4 meses. Avaliado por geneticista com diagnóstico de SSR devido às características fenotípicas. A tomografia de tórax evidenciou extensa consolidação com broncogramas aéreos em lobo inferior direito, redução volumétrica e bronquiectasias em lobo inferior direito e massa mediastinal superior, predominantemente à direita, atravessando a linha média com significativa compressão da traqueia, com diagnóstico diferencial entre cisto broncogênico e fibroadenoma. As pesquisas de imunodeficiências e fibrose cística foram negativas. Recebeu alta e permaneceu em acompanhamento ambulatorial. Conclusão: embora o estudo molecular não tenha sido realizado, a avaliação genética médica constatou a presença da síndrome, que frequentemente cursa com pneumopatia crônica, mas raramente com massa em mediastino.