



14º Congresso Brasileiro de
TERAPIA INTENSIVA PEDIÁTRICA

II Simpósio Internacional de Terapia
Intensiva Cardiológica Pediátrica

Centro de Convenções Ulysses Guimarães
Brasília . DF . 22 a 25 de junho de 2016



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Schinzel- Giedion:um Relato De Caso

Autores: THAYSE LASSANCE (HOSPITAL BRASILIA); MAYARA WOBIDO (HOSPITAL BRASILIA); VANESSA GEMUS (HOSPITAL BRASILIA); ILMA BARROS (HOSPITAL BRASILIA)

Resumo: A síndrome de Schinzel-Giedion consiste em um conjunto de alterações decorrentes de desordem genética, tais como: retração severa de face média, apresentando testa alta, órbitas rasas com dobras infra-orbitais, lóbulos das orelhas proeminentes, ponte nasal plana e hipoplasia maxilar. As fontanelas costumam ser grandes, com amplas suturas cranianas. Pode-se detectar, ainda: hipertricose, hipertelorismo, anomalias genitais malformações cardíacas e urogenitais. Pode vir acompanhada, também, de hidronefrose, macroglossia, anomalias de crânio e sistema nervoso central com deficiência mental severa e retardo no desenvolvimento. Na data de 22 de janeiro de 2016, recebeu-se uma criança, do sexo feminino, de 4 meses e 4 dias, apresentando crises convulsivas, com diagnóstico de mal epilético a esclarecer. Ela nasceu de parto cesáreo apresentando falta de movimentos respiratórios, mamilos afastados, dedo supranumerário em mão direita e genitália feminina com aspecto anormal. A mãe possui 39 anos de idade e 3 outras gestações. Não há sinais de anormalidades nos outros filhos e não há relação de consanguinidade entre os pais. Nos exames complementares de crânio, o laudo apresenta uma pequena ectasia de ventrículos laterais e leve dilatação do sistema ventricular supratentorial. Foram detectados, ainda: hidronefrose bilateral, malformação Mülleriana, hipertricose, dismorfias faciais típicas e comunicação interatrial. A síndrome é rara e apresenta poucas descrições na literatura sobre os casos documentados. Comparando-se os casos existentes com as características apresentadas pela paciente, percebe-se que ela apresenta diversos sintomas da síndrome, incluindo a hidronefrose bilateral. Infelizmente, como se trata de algo raro não é possível uma pesquisa a fundo sobre prognóstico e qualidade de vida dessa paciente.