

Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Image Em Recém-Nascida: Um Relato De Caso

Autores: FLÁVIO DE JESUS JÚNIOR (PUCCAMP), ANA BEATRIZ CHARANTOLA BELONI (PUCCAMP), MILA PONTES RAMOS CUNHA (PUCCAMP)

Resumo: Insuficiência adrenal primária na infância é uma afecção de extrema morbimortalidade, possuindo diversas etiologias e associando-se a síndromes genéticas, raramente, como a IMAGE. Esta deriva do nome de acrônimo das principais características: restrição intrauterina, displasia metafisária, hipoplasia adrenal congênita e anomalia genitourinárias. recém-nascida com traços faciais com ponte nasal e implantação baixas de orelhas e genital feminina normal e diagnóstico de encurtamento de ossos no pré-natal, evoluiu com hipoglicemia, hipoatividade e sem reflexo de sucção na primeira hora de vida. No 6º dia de vida, apresentou vômitos, piora responsiva, desconforto respiratório e exames laboratoriais evidenciando Na⁺ sérico 114 mmol/L e K⁺ 8,3 mmol/L, sendo iniciado reposição de sódio via intravenosa e enteral e antibioticoterapia para seps neonatal. Realizado exames para insuficiência adrenal no 17º dia de vida, após persistência do distúrbio hidroeletrólítico e quadro de hipotonia e baixa responsividade, demonstrando ACTH > 1.250pg/ml e cortisol basal 8h 0,42 ug/dL, androstenediona <0,3 ng/mL, testosterona total 28,12 ng/dL, DHEA 5,35 ng/mL, 17-alfa-hidroxi progesterona 0,33 ng/ml, SDHEA <2 956,g/dL. Iniciado Hidrocortisona 50 mg/kg/m² com melhora sintomatológica progressiva e reversão do distúrbio hidroeletrólítico. Posteriormente, realizado cariótipo (46, XX) e seguimento ambulatorial. A síndrome IMAGE é uma comorbidade pouco conhecida na prática clínica pediátrica, totalizando 31 casos até o momento. O quadro clínico é heterogêneo em cada criança, podendo ser diagnosticada durante o pré-natal ou ao nascimento. O diagnóstico é feito através de estudo genético para mutação do gene CDKN1C, ou do fenótipo. Por possuir alta morbimortalidade, é necessário o diagnóstico e terapêutica precoces.