

Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Silver-Russel Em Um Escolar: Um Relato De Caso

Autores: LUÍS GUSTAVO DE FREITAS FONSECA (UNIVERSIDADE VALE DO RIO DOCE), ISABELLA SCHETTINE QUINTELA (UNIVERSIDADE VALE DO RIO DOCE), NATÁLIA MACHADO ALMEIDA (UNIVERSIDADE VALE DO RIO DOCE), TIARA GROSSI ROCHA (UNIVERSIDADE VALE DO RIO DOCE)

Resumo: A síndrome de Silver-Russel (SSR) é uma condição genética que afeta 1 a cada 100000 nascidos vivos, que apresentam alterações no crescimento e no desenvolvimento intrauterino e pós-natal, sendo o diagnóstico clínico fundamental. Esse trabalho visa relatar um caso de SSR, elucidar acerca das manifestações clínicas e destacar a importância de uma abordagem multidisciplinar. Trata-se de paciente, 4 anos e 6 meses, sexo masculino, que recebeu primeiro atendimento ambulatorial com 1 ano e 7 meses de idade com queixa de “baixa estatura”. Nesse primeiro contato, a mãe relatou que a criança apresentou crescimento intrauterino restrito, alterações ultrassonográficas sindrômicas e necessidade de avaliação genética. Nasceu com 1590 gramas e 39 centímetros, sendo confirmado o diagnóstico de SSR. Apresentou hipospádia ao nascimento, tendo realizado posterior correção do quadro. Durante avaliação, paciente apresentava baixa estatura, com comprimento de 72 cm e peso de 6830 gramas, face triangular, duas falanges em quinto metacarpo bilateralmente, atraso na linguagem e deambulava com apoio. Após revisão complementar minuciosa e desejo familiar, foi iniciado reposição com GH, com aumento progressivo da dose, e observado aumento no crescimento da criança, mantendo um padrão de crescimento de aproximadamente 1 centímetro por mês. Possui seletividade alimentar importante, além de atraso neuropsicomotor, sendo acompanhado por equipe multidisciplinar de fonoaudiologia, nutrição, terapia ocupacional e diversas especialidades médicas. Atualmente, tem mantido melhora no desenvolvimento da fala, adequado desenvolvimento escolar para idade, avanço na aceitação alimentar, no ganho de peso e de estatura, pesando 8800 gramas e medindo 91 centímetros em sua última avaliação. Coleta de dados em prontuário eletrônico de consultas prévias, a partir da anamnese e da avaliação do paciente, e da revisão bibliográfica em bases de dados científicos, utilizando os descritores “síndrome de silver-russel”, “diagnóstico” e “genética”, selecionando artigos entre os anos de 2016 e 2023. A SSR é uma condição rara, com quadro clínico de retardo do desenvolvimento, alterações craniofaciais, índice de massa corporal reduzido, assimetrias corporais, seletividade alimentar, clinodactilia do quinto dedo e face triangular, possuindo heterogeneidade etiológica, dificultando diagnóstico precoce, que é predominantemente clínico. No caso apresentado, o paciente apresentou fenótipo típico da doença, sendo iniciado tratamento com GH, que permite crescimento linear, aumento do apetite, da força muscular e da massa magra. Os pacientes com SSR podem evoluir com acometimento de múltiplos sistemas, sendo indispensável um acompanhamento multidisciplinar, visando um melhor prognóstico clínico e nutricional, promovendo intervenção precoce para reduzir comprometimentos tardios mais severos.