



Trabalhos Científicos

Título: Distrofia Torácica Asfixiante Em Paciente Com Trissomia Do 21, Relato De Caso

Autores: NATÁLIA NETO DIAS BARBOZA (UFF), BÁRBARA NEFFA LAPA E SILVA, SELMA MARIA DE AZEVEDO SILAS

Resumo: A Síndrome de Jeune (SJ) ou distrofia torácica asfixiante (DTA) ou é uma doença autossômica recessiva rara com uma mutação localizada no cromossoma 15q13, caracterizada por caixa torácica pequena, estreita e alongada, com desenvolvimento anormal das costelas que resulta em hipoplasia pulmonar. A síndrome de Down (SD) é uma condição genética, reconhecida há mais de um século, que constitui uma das causas mais frequentes de deficiência mental (DM). O objetivo deste trabalho é relatar um caso de SJ no qual durante a avaliação genética para síndrome foi diagnosticado com mosaico para SD. Caso B.P.B., nascido de 34 semanas, avaliado com 3 meses de vida, sexo masculino, em unidade fechada (UTI neonatal) desde o nascimento por dependência de suporte ventilatório (CPAP). Ao nascimento evoluiu com desconforto respiratório precoce, tratado como doença de membrana hialina. Mesmo após melhora clínica paciente mantinha dependência de oxigenioterapia e CPAP, permanecendo no máximo 48h em ar ambiente. Precocemente foi identificada desproporção entre tórax e abdome, com deformidade torácica, taquipneia e tiragem subcostal. Realizada tomografia de tórax que apresentava aspecto de caixa torácica compatível com SJ. Realizado cariótipo, o qual apresentou mosaico de SD. Discussão A SJ, por suas características clínicas de ser uma doença rara e com sobrevida limitada em suas apresentações graves acaba por não se tornar uma patologia de conhecimento amplo e portanto tem seu diagnóstico atrasado ou por vezes não realizado. Existem na literatura relato de associação com outras malformações, porém a associação com a síndrome de down não foi previamente descrita