



## Trabalhos Científicos

**Título:** Apneia Recorrente Em Lactente A Termo: Relato De Caso De Etiologia Rara Na Uti Pediátrica

**Autores:** LEANDRA VIEIRA CAETANO (HOSPITAL VILA DA SERRA), ANNA LAURA MARQUES NASCENTES (HOSPITAL VILA DA SERRA), ISABELA FREIRE LAGE REIS (HOSPITAL VILA DA SERRA), ADERSON ZIMMERER (HOSPITAL VILA DA SERRA), TEREZA DIAS CARNEIRO (HOSPITAL VILA DA SERRA), HERALDO ROCHA VALLADAO (HOSPITAL VILA DA SERRA)

**Resumo:** Introdução: Apneia em recém-nascidos e lactentes jovens representa um desafio diagnóstico relevante na terapia intensiva pediátrica, com etiologias variadas e, por vezes, de difícil elucidação. Entre as causas mais comuns, destacam-se as de origem central, obstrutiva e aquelas secundárias a processos infecciosos sistêmicos.   
Objetivos: Lactente de 3 meses, previamente hígido, nascido a termo, admitido na UTI pediátrica com 9 dias de vida, por episódios recorrentes de apneia, inicialmente atribuídos à imaturidade neurológica. A progressão do quadro com necessidade de suporte ventilatório não invasivo contínuo, falha de resposta terapêutica ao uso de metilxantina e a ausência de diagnóstico etiológico motivou investigação ampliada. Foram excluídas causas infecciosas, estruturais e obstrutivas, por meio de exames laboratoriais, ressonância magnética de encéfalo e fibronasolararingoscopia, além de causa epilépticas por meio de eletroencefalograma, que se apresentaram sem alterações. Com relação a polissonografia, foi possível classificar as apneias como centrais, que foram mantidas em novo estudo posterior. A continuidade da investigação levou à análise genética, que identificou microdeleção no cromossomo 2p16.1-p15, considerada variante patogênica. Trata-se de um achado com poucos casos descritos em literatura e fenótipo ainda indefinido.   
Metodologia:   
Resultados: A síndrome da microdeleção 2p15p16.1 é uma condição genética rara, com primeiro caso publicado em 2007. Está associada a um amplo espectro de manifestações clínicas, predominantemente relacionadas ao neurodesenvolvimento. Os casos descritos na literatura incluem dismorfismos, atraso motor e cognitivo, epilepsia e disfunções autonômicas. Neste relato, destacam-se disautonomias de apresentação precoce, manifestadas como disfunção do controle ventilatório central como forma inicial do quadro genético, ainda pouco caracterizado. A ausência de alterações em exames convencionais reforça a importância da suspeita clínica e da investigação etiológica ampliada em casos refratários. A identificação precoce permite não apenas melhor compreensão do prognóstico, mas também o planejamento do seguimento multidisciplinar individualizado.   
Conclusão: Este caso ressalta a relevância da investigação etiológica extensa em situações atípicas de apneia, especialmente diante da ausência de resposta ao tratamento convencional. A identificação de uma alteração genética rara evidencia o papel fundamental da abordagem multidisciplinar no esclarecimento diagnóstico e planejamento do cuidado.