



19º CONGRESSO BRASILEIRO DE  
Gastroenterologia e  
Hepatologia Pediátricas  
17º CONGRESSO BRASILEIRO DE  
Nutrologia Pediátrica  
2º SIMPÓSIO DE  
Suporte Nutricional  
Pediátrico  
São Luís - MA

05 A 07 DE  
JUNHO DE 2024

Centro de Convenções Senac  
Rua do Passeio, 495 - Centro - São Luís - MA, 65015-350



## Trabalhos Científicos

**Título:** Dificuldade Alimentar E Falência Ponderal Como Sinais Precoces De Síndrome Genética Rara: Síndrome De Potocki Lupski

**Autores:** MARIA LUIZA DREVECK ANZILIERO (UNIVERSIDADE DE UBERABA - UNIUBE), LUIZ FERNANDO MARIANO REZENDE (UNIVERSIDADE DE UBERABA - UNIUBE), LUÍS ROBERTO DA SILVA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA), ÉRICA RODRIGUES MARIANO DE ALMEIDA REZENDE (GASTRIN - GASTROENTEROLOGIA INFANTIL)

**Resumo:** Dificuldades alimentares no lactente é tema extenso, complexo, particularmente nos menores de 1 ano de idade. Observar integridade anatômica e funcional na deglutição, oferta calórica adequada e interpretação parental é imprescindível. Ponto de inflexão é o acompanhamento antropométrico e o desenvolvimento neuropsicomotor (DNPM). Síndrome de Potocki-Lupski (SPL) é condição rara (1/25.000), padrão autosso770;mico dominante: duplicac807;a771;o do brac807;o curto (p11.2) do cromosso770;mico 17. Acometidos podem apresentar atraso DNPM, hipotonia muscular com destaque à hipoatividade ao nascimento, hiperlaxidez ligamentar e perturbac807;o771;es do espectro autista. Ha769; presença de dificuldade alimentar precoce e consequente desaceleração ponderal nos primeiros anos de vida. "Feminino, 24 meses, pais não consanguíneos, fertilização in vitro. Nascida a termo, cesárea. Observado hipoatividade ao nascer. Sepsis precoce. Dificuldade de sucção notada desde primeiros dias repercutindo dificuldade de ganho ponderal. Melhora inicial pós intervenção fonoaudiológica e frenectomia lingual. Uso exclusivo de fórmulas alimentares. Ausência de vômitos e alterações intestinais. Afastado infecções e má absorção intestinal. Realizado troca de fórmulas, tratamento empírico para doença do refluxo gastroesofágico (DRGE), intervenção interdisciplinar: fonoterapia e nutricionista. Manteve dificuldade de aceitação de dietas, baixo peso para idade e sexo (Score Z-2) e estacionamento de perímetro cefálico. Aos 10 meses, notada hipotonia muscular global e atraso nos marcos finos no DNPM. Doenças neurológicas e neuromusculares descartadas. Investigação genética com técnica de microarray aos 22 meses: duplicação braço curto cromossomo 17: SPL. Segue em intervenção interdisciplinar e monitoramento nutricional com boa evolução." "Dificuldades alimentares e desaceleração ponderal são constantes demandas em consultório de gastroenterologia infantil. Chamamos atenção a lactente com dificuldades às mamadas desde primeiros dias de vida, mimetizando condições funcionais como DRGE e alergia alimentar, sem melhora com intervenção dietética. Avaliação fonoaudiológica foi fundamental. Atenção à antropometria, marcos finos do DNPM e hipotonia muscular, orientou investigação especializada. A SPL é extremamente rara, com algumas dezenas de casos descritos no país. Hipotonia muscular à deglutição comprometendo capacidade de correta alimentação e nutrição pode ser o primeiro sinal apresentado. Diagnóstico requer exames genéticos e manejo de equipe interdisciplinar para intervenção. Apesar de doença rara, o atraso ao diagnóstico pode levar a inúmeras avaliações e propedêuticas na tentativa de elucidação, somando sofrimento a criança e sua família. Problemas precoces na aceitação alimentar demandam olhar atento a condições funcionais, doenças orgânicas, desajustes de dinâmica familiar e possibilidades menos comuns como síndromes genéticas raras. Os raros são muitos!