

Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Cornélia De Lange E Esclerose Tuberosa Associadas Ao Atraso Do Desenvolvimento Neuropsicomotor: Relato De Caso E Discussão.

Autores: FLAWBER ANTÔNIO CRUZ (UFPB), LAYSSA RHOSSANA DOS SANTOS MELO (UNIFACISA), RAÍVSON DIOGO FELIX FERNANDES (UNIFACISA), ISABELA ADÉLIA DE AMORIM FERREIRA (UNIFACISA), ANA BEATRIZ VIEIRA DE OLIVEIRA (FAMETRO), CLARISSA CARTAXO ELOY NÓBREGA (UNIFACISA), THAYNÁ DANTAS SOUTO FERNANDES (UNIFACISA), ARTHUR CELLYS TAVARES DA SILVA (UNIFACISA), LEONARDO BRAZ DE SOUSA FILHO (UNIFACISA), RAYSSA ROCHA VIEIRA DA SILVA (UNIFACISA)

Resumo: A Síndrome Cornélia de Lange (SCDL) é uma distúrbio hereditário que ocorre devido a danos genéticos e é caracterizada por uma variabilidade fenotípica multissistêmica. Trata-se de uma condição rara que apresenta incidência estimada de 1 em 15.000 nascidos vivos. Já a Esclerose Tuberosa (ET) é um distúrbio genético multissistêmico que frequentemente afeta o sistema nervoso e a pele, apresentando máculas hipomelanóticas."Criança de 2 anos, nascida de parto eutócico a termo, sem intercorrências, foi encaminhada para o neuropediatra devido atraso no Desenvolvimento Neuropsicomotor, apresentando atraso na fala e dificuldades na mastigação. Responsável relata excesso de pêlos nos ouvidos presentes desde os primeiros meses de vida do paciente. Ao exame físico, apresentou reflexos neurológicos preservados com movimentos oculares extrínsecos e fundo de olho dentro dos padrões de normalidade, presença de escafocefalia, manchas hipocrômicas difusas no tronco e membros, além de hipotonia muscular nos membros inferiores. A ressonância magnética do encéfalo foi requisitada para descartar a possibilidade de ET. Foi solicitado, também, cariótipo e arrayCGH para avaliação de possível caso associado a SCDL que possa estar contribuindo para o quadro clínico do paciente. Enquanto aguarda resultados, paciente foi encaminhado para fisioterapia BOBATH e sessões de fonoaudiologia.""**Discussão:** A clínica da SCDL se caracteriza por traços faciais distintos, hirsutismo, microcefalia, baixa estatura e anomalias nos membros. No aspecto neuropatológico, observa-se atrofia cerebral, alterações na substância branca, hipoplasia cerebelar e aumento dos ventrículos. Crianças com SCDL podem apresentar diversas deficiências intelectuais e manifestar comportamentos desadaptativos, como hiperatividade, traços autistas, instabilidade de humor, sintomas depressivos e comportamentos semelhantes à catatonia. Pessoas com SCDL têm uma expectativa de vida até a idade adulta, enfrentando o risco de desenvolver doenças crônicas comuns, além de complicações relacionadas à síndrome. Essa população tem maior propensão a atrasos no tratamento, hospitalizações e complicações prolongadas, muitas vezes devido à falta de conhecimento por parte dos cuidadores e possível estigmatização. Ademais, além de exibir uma clínica compatível com a SCDL, o paciente necessitou de uma investigação adicional para descartar a ET. **Comentários finais:** O reconhecimento das anomalias faciais e dos membros, típicos da síndrome, é de suma importância para despertar suspeitas clínicas para o diagnóstico. Os testes, quando disponíveis e acessíveis, devem ser realizados para investigar os genes conhecidos por estarem associados à síndrome. Além disso, independente da origem molecular, após o diagnóstico da SCDL, é essencial fornecer cuidados médicos, multidisciplinares e sociais ao longo da vida do paciente.