



22º CONGRESSO BRASILEIRO DE PERINATOLOGIA IX SIMPÓSIO INTERNACIONAL de Medicina Fetal da SGOB

CENTRO DE CONVENÇÕES
ULISSES GUIMARÃES . BRASÍLIA . DF
19 A 22 DE NOVEMBRO DE 2014

Trabalhos Científicos

Título: Síndrome Cornélia De Lange: Revisão Da Literatura E Relato De 2 Casos

Autores: MARINA NEIVA RIBEIRO TARGA (MATERNIDADE DONA EVANGELINA ROSA); ISABEL MARLUCIA LOPES MOREIRA DE ALMEIDA (MATERNIDADE DONA EVANGELINA ROSA); EMMYLE CRISTYNE ALVES SOARES (MATERNIDADE DONA EVANGELINA ROSA); PAULA DE OLIVEIRA MARQUES (HOSPITAL INFANTIL LUCÍDIO PORTELA)

Resumo: Introdução: A Síndrome Cornélia de Lange é uma afecção relativamente incomum, de etiologia desconhecida. Apresenta um fenótipo bem variável que inclui casos típicos, com comprometimento intelectual importante, até casos com alterações mínimas de comportamento e alterações físicas discretas. Objetivos: Relatar dois casos da Síndrome Cornélia de Lange diagnosticados em Serviço de Neonatologia, em maio de 2010 e revisão bibliográfica. Métodos: Estudo epidemiológico descritivo, do tipo relato de caso, realizado por meio de coleta de dados em prontuários médicos. Resultados: Nos casos avaliados encontramos características típicas como sinófilis, cílios longos e curvos, hipertricrose, implantação baixa dos cabelos na nuca, narinas antevertidas, filtro labial longo com comissuras labiais voltadas para baixo, choro semelhante a um rosar e anomalias das extremidades. Em relação às malformações em membros superiores, o caso 1 apresentou prega simiesca e clinodactilia dos quintos quirodáctilos, presente em 51% e 74% dos acometidos, respectivamente. Estas alterações são menos limitantes que a micromelia e ausência de antebraços e mãos do caso 2, encontrados em 93% e 64% dos pacientes, respectivamente. As alterações em membros inferiores foram semelhantes nos dois casos: pés pequenos e chatos e alargamento de tornozelos. Os dois casos eram do sexo feminino e apresentavam hipoplasia de grandes lábios. Ambos tiveram teste de emissões otoacústicas alterado bilateralmente. Refluxo gastroesofágico, presente em 30% desses pacientes, foi encontrado apenas no caso 2. O ecocardiograma do caso 1 evidenciou estenose pulmonar sem repercussões hemodinâmicas, alteração comum na síndrome. No caso 2 o ecocardiograma foi normal, no entanto, o eletrocardiograma diagnosticou Síndrome de Wolff-Parkinson-White. Conclusão: A Síndrome Cornélia de Lange é uma afecção relativamente incomum. Os fatores letais mais frequentes são defeitos cardíacos congênitos, pneumonia por distúrbio de deglutição e aspiração além de infecções. É importante para os pediatras reconhecer a síndrome, uma vez que cursa com malformações múltiplas e necessita de acompanhamento multidisciplinar. Deve-se ressaltar a associação encontrada com a Síndrome de Wolff-Parkinson-White, não relatada em outros estudos.