



24<sup>º</sup> Congresso Brasileiro de  
**PERINATOLOGIA**  
de 26 a 29 de setembro de 2018  
Natal • RN

### **Trabalhos Científicos**

**Título:** Síndrome De Haddad: Relato De Uma Condição Clínica Rara.

**Autores:** LORETA DE OLIVEIRA LIBERATTI (HOSPITAL REGIONAL DO MATO GROSSO DO SUL), BIANCA STAVIS CONTE, TÂNIA CRISTINA PARPINELLI

**Resumo:** Introdução: A síndrome de Haddad é uma síndrome de hipoventilação central congênita associada à megacólon congênito que deve ser considerada nos casos de falhas recorrentes de extubação no período neonatal. Objetivo: Relatar caso de neonato com bradipneia, falhas de extubação por acidose respiratória e megacólon aganglionar. Diagnosticado síndrome de hipoventilação central congênita e doença de Hirschsprung, cuja concomitância origina a síndrome de Haddad. Método: Relato de caso. Resultado: Paciente segundo filho de pais não consanguíneos, nascido de parto vaginal a termo, em parada cardiorrespiratória com necessidade de reanimação cardiopulmonar. Na admissão em hospital terciário foi observado bradipneia, hipotonia e optado por intubação orotraqueal. Durante internação em Unidade de Terapia Intensiva Neonatal evoluiu com falhas de extubação, acidose respiratória grave, distúrbios de glicose e crise convulsiva com suspeita inicial de erro inato de metabolismo e síndrome de hipoventilação central congênita. Evoluiu também com enterocolite, colite pseudomembranosa e necessidade de laparotomia exploradora com biópsia, que evidenciou megacólon aganglionar congênito. Foi suspeitado de síndrome de Haddad que se caracteriza pela concomitância de megacólon congênito e hipoventilação central. Realizado pesquisa de genótipo com presença de gene PHOX2B locus:4p13, confirmando diagnóstico. Conclusão: A síndrome de hipoventilação central congênita é uma doença genética de herança autossômica dominante (gene PHOX2B), rara, caracterizada como desordem respiratória por falência do controle autonômico respiratório de origem no sistema nervoso central. O gene PHOX2B é responsável pela migração celular da crista neural durante a embriogênese. Defeitos nesse gene podem causar desordem neurosensorial e tumores de crista neural como neuroblastoma, ganglioblastoma e ganglioneuroblastoma e doença de Hirschsprung. Devido às várias formas de apresentação clínica e associações, a síndrome de hipoventilação central congênita deverá ser incluída no diagnóstico diferencial de apneias, bradipneia e falhas de extubação no período neonatal, e quando associada à megacólon congênito, considerar o diagnóstico de síndrome de Haddad.