



24º Congresso Brasileiro de
PERINATOLOGIA
de 26 a 29 de setembro de 2018
Natal • RN

Trabalhos Científicos

Título: Síndrome Da Deleção 3P25 - Relato De Caso

Autores: JANAINA ESTEVES MAIA (SERVIÇO DE NEONATOLOGIA - FACULDADE DE MEDICINA - UNIVERSIDADE FEDERAL DA BAHIA), SAMUEL ULISSES CHAVES NOGUEIRA DO NASCIMENTO, MARIA CLAUDIA LUZ, MORGANA PORTO MAGALHÃES, IVE WANDERLEY, LORENA ROCHA, LEANDRA CHAVES, SANDRA QUEIROZ, DIEGO SANTANA CHAVES GERALDO MIGUEL, LICIA MARIA OLIVEIRA MOREIRA, PRISCILA PINHEIRO RIBEIRO LYRA

Resumo: INTRODUÇÃO: A síndrome de monossomia distal 3p (também conhecida por deleção terminal 3p) é uma condição rara que afeta menos que 1 para cada 1 milhão de nascidos vivos. Em cada paciente está deletado um segmento de tamanho diferente. Quando maior o segmento deletado, mais genes se perdem, levando a uma maior expressão do quadro clínico. Existe um ponto crucial para a caracterização desta síndrome, a região crítica 3p25. O quadro apresenta um fenótipo bastante variável, em virtude do tamanho do segmento perdido, o mais comum é atraso no crescimento pré e pós natal, deficiência intelectual, atraso no desenvolvimento de linguagem, bem como habilidades motoras, e características faciais dismórficas (trigonocefalia, microcefalia, fissuras palpebrais descendentes, ptose, telecanto, micrognatia) além de outras características como polidactilia pós axial, fenda palatina, podendo apresentar convulsões, hipotonia, anomalias congênitas intestinais, renais e cardíacas . OBJETIVO: Descrição de um recém-nascido com síndrome de deleção 3p25 como causa de várias manifestações clínicas. RESULTADO: Lactente com 51 dias de vida, IG 36 semanas e 6 dias, PSNV, peso de nascimento 1.898g, apresentou asfixia perinatal, tendo feito uso de oxigenioterapia. Apresentou icterícia neonatal tardia, usou fototerapia e sepse neonatal precoce. Ao exame hemiparesia facial à esquerda, dismorfismo faciais, dedo extranumerário à esquerda além de hipotonia cervical acentuada, hipotonia global leve, reflexos débeis, fosseta pré-auricular, hérnia inguinal bilateral, dificuldade de sucção e desnutrição energético protéica grave. Sorologia IgM positiva para Citomegalovírus. LCR com celularidade aumentada e hiperproteinorraquia, realizou tratamento com Ganciclovir 6mg/kg/dose por 42 dias. Ultrassonografia transfontanela e de coluna Lombo-sacra sem alterações. Ecocardiograma - PCA. Genética solicitou cariótipo com bandas G em sangue periférico que mostrou Monossomia distal 3p. Solicitado cariótipo dos pais para aconselhamento genético Evoluiu com regurgitações frequentes, cianose perioral, queda de saturação e palidez associada a disfagia orofaríngea grave sendo indicada Gastrostomia com funduplicatura. Evoluiu com boa aceitação da dieta e ganho ponderal. CONCLUSÃO: Pacientes com síndrome da deleção 3p25 apresentam hipotonia, dificuldade de coordenação sucção/deglutição/respiração, desnutrição sendo necessário uso de formulas hipercalóricas e a realização de gastrostomia para uma melhora da qualidade e da expectativa de vida.