



26º CONGRESSO BRASILEIRO DE
PERINATOLOGIA
Florianópolis-SC

#NeoJuntos
11 A 14
DE OUTUBRO
CentroSul Florianópolis
Av. Gov. Gustavo Richard, 850 - Centro, Florianópolis - SC



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Joubert - Um Relato De Caso

Autores: MARIA CRISTINA PASSOS FLEURY (HOSPITAL DA CRIANÇA E MATERNIDADE DE SÃO JOSÉ DO RIO PRETO), MARINA VANZELA LANIA TELLES (HOSPITAL DA CRIANÇA E MATERNIDADE DE SÃO JOSÉ DO RIO PRETO), ARTHUR ANDRADE OLIVEIRA (HOSPITAL DA CRIANÇA E MATERNIDADE DE SÃO JOSÉ DO RIO PRETO), LILIAN BEANI (HOSPITAL DA CRIANÇA E MATERNIDADE DE SÃO JOSÉ DO RIO PRETO), MARIA CARMEN LUNARDI DE CARVALHO (HOSPITAL DA CRIANÇA E MATERNIDADE DE SÃO JOSÉ DO RIO PRETO), MARCIALI GONÇALVES FONSECA DA SILVA (HOSPITAL DA CRIANÇA E MATERNIDADE DE SÃO JOSÉ DO RIO PRETO), GABRIEL VELOSO DE ARAUJO NETO (HOSPITAL DA CRIANÇA E MATERNIDADE DE SÃO JOSÉ DO RIO PRETO), FABIANA ROSSETI GERBASI (HOSPITAL DA CRIANÇA E MATERNIDADE DE SÃO JOSÉ DO RIO PRETO)

Resumo: [INTRODUÇÃO] - A síndrome de Joubert(S.J.) é uma doença genética rara do desenvolvimento cerebral, caracterizada pela agenesia ou hipoplasia do vérmis cerebelar, que resulta em anormalidades neurológicas variadas. Possui uma tríade clínica descrita: hipoplasia do vérmis cerebelar, hipotonia muscular neonatal e anomalias da respiração caracterizadas por episódios de hiperventilação seguidos de apneia (1). No entanto, pode manifestar-se de forma heterogênea, com distúrbios oculares (como retinopatia, estrabismo e nistagmo), anomalias renais, polidactilia, entre outros (3). A investigação diagnóstica envolve uma combinação de avaliação clínica, exames de imagem como ressonância magnética(RM) e análise genética. Esse trabalho tem como objetivo descrever um caso clínico de S.J. diagnosticado em UTI neonatal. [OBJETIVOS] - Durante o pré natal , o US evidenciou RCIU, associado com ossos longos curtos, alterações no sistema nervoso central e em ambos os rins(displasia renal) . Foi realizado ecocardiograma com suspeita de hipoplasia de istmo aórtico, não confirmada no pós natal. Além desses exames ,foi realizado RM confirmando alterações do SNC O parto aconteceu com 36 sem. e 6 d., por meio de cesárea, indicada por sofrimento fetal. Ao nascimento, o RN precisou de reanimação(VPP com balão e máscara), recebendo Apgar de 6 e 8. Ainda em sala de parto, paciente foi colocado em CPAP e encaminhado a UTI neonatal. No exame físico: peso 2640 g, pc de 33.5 cm e estatura de 45 cm. Polidactilia, nos dois mmss e mid, e hipotonia generalizada. Pelas alterações encontradas foi realizado cariótipo (46, XX). Na UTI, RN evoluiu com movimentos respiratórios irregulares e presença de movimentos oculares incoordenados, investigados com RM (malformação cística da fossa posterior, com hipoplasia do vérmis cerebelar e alterações dos pedúnculos cerebelares superiores, configurando aspecto ´dente molar´ do 4º ventrículo). Foi realizada US de renal que confirmou presença de doença renal cística . Com 40 semanas de Igc, paciente apresentou crises convulsivas . Com base nos achados clínicos e dos exames , o diagnóstico de S.J. foi suspeitado porém só foi confirmado com exame genético (exoma) , identificando uma variante patogênica e uma variante de significado incerto no gene TMEM23, o qual está associado à síndrome. A variante identificada no exame foi a c.532C>G (p.Pro178Ala). Embora tenham sido instituídas medidas de suporte clínico e de conforto,paciente evoluiu a óbito com 1 ano. [METODOOLOGIA] - [RESULTADOS] - A presença de polidactilia, distúrbios ventilatórios e oculares, além da imagem do dente molar em RM foram características marcantes da S.J no paciente. [CONCLUSÃO] - A S.J. é uma condição genética rara, caracterizada por anormalidades do desenvolvimento cerebral e as manifestações clínicas diversas como as relatadas no caso. O diagnóstico precoce e preciso da S.J. é fundamental para dar suporte necessário ao paciente, minimizando complicações e melhorando a qualidade de vida dele e de sua família.