



Trabalhos Científicos

Título: Seguimento De Rn Sindrômico Com Múltiplas Malformações E Comorbidades

Autores: MATEUS DE CASTRO BAHIANSE MARTINS (UNIVERSIDADE FEDERAL DE OURO PRETO), MARIANA SOUSA BATISTA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE OURO PRETO), GUSTAVO LUCAS VIANA DOS SANTOS (UNIVERSIDADE FEDERAL DE OURO PRETO), SOFFIA DE OLIVEIRA ANDRADE (UNIVERSIDADE FEDERAL DE OURO PRETO), DENILSON RICARDO RODRIGUES PALAZZI (UNIVERSIDADE FEDERAL DE OURO PRETO), CAMILA BLANCO CANGUSSU (UNIVERSIDADE FEDERAL DE OURO PRETO)

Resumo: Introdução: A trissomia do 21, comumente conhecida como Síndrome de Down, está frequentemente associada a malformações congênitas, como cardiopatias. Este relato descreve a trajetória hospitalar, as intervenções terapêuticas realizadas e os desafios enfrentados durante o acompanhamento clínico de um recém-nascido com diagnóstico de trissomia do 21 e múltiplas comorbidades.
Objetivos: Sexo masculino, 37 semanas, com diagnóstico confirmado de trissomia do 21, apresentou malformações congênitas graves desde o nascimento, incluindo defeito do septo atrioventricular (DSAV), hipoplasia da aorta transversa, ânus imperfurado, e hipotireoidismo. Pesando 2.625g ao nascer, foi submetido a múltiplos procedimentos, como colostomia, traqueostomia e cirurgia cardíaca. Recebeu suporte intensivo com ventilação mecânica, dieta enteral e ampla terapêutica medicamentosa. Durante a internação (24/11/2023 a 17/04/2024), apresentou infecção de ferida operatória, insuficiência respiratória crônica com colapso supraglótico (obstrução de 70% da traqueia) e refluxo gastroesofágico (RGE) severo. Foi hospitalizado novamente em setembro de 2024 por insuficiência respiratória aguda. O acompanhamento envolveu equipe multidisciplinar: pediatria geral, cardiopediatria, gastropediatria, cirurgia pediátrica, endocrinologia, enfermagem, fisioterapia, fonoaudiologia e nutrição, com suporte domiciliar contínuo. As principais intervenções incluíram broncoscopia, manejo da traqueostomia, fisioterapia e uso de antibióticos de amplo espectro. Ao receber alta, os diagnósticos incluíam: trissomia do 21, DSAV, hipoplasia aórtica, insuficiência respiratória crônica com obstrução traqueal, ânus imperfurado, hipotireoidismo e RGE grave. Atualmente aguarda cirurgia de reconstrução do trânsito intestinal e posteriormente retirada da traqueostomia, também acompanha a Insuficiência mitral residual, não sendo necessário uso de medicamentos para insuficiência cardíaca.
Metodologia:
Resultados:
Conclusão: A discussão destaca a elevada prevalência de DSAV em pacientes com Síndrome de Down (40%), exigindo correção precoce (idealmente entre 3-6 meses) para prevenir hipertensão pulmonar. Malformações anorretais, como ânus imperfurado, são menos frequentes, mas aumentam o risco de complicações, especialmente quando associadas a outras anomalias. Distúrbios gastrointestinais, como doença de Hirschsprung e atresia duodenal, são comuns na Trissomia do 21, assim como o RGE, frequentemente grave. Este caso ilustra a complexidade do manejo clínico de neonatos com Síndrome de Down e múltiplas malformações e comorbidades. A abordagem precoce, multidisciplinar, integrada e centrada no paciente é fundamental para o controle de complicações, melhora dos desfechos e qualidade de vida.