



27º CONGRESSO BRASILEIRO DE
PERINATOLOGIA
HOTEL WINDSOR OCEANICO BARRA - Rio de Janeiro - RJ
19 A 22 DE NOVEMBRO DE 2025

19 a 22
de novembro

Hotel Windsor Oceanico Barra
R. Martinho de Mesquita, 129 - Barra da Tijuca, Rio de Janeiro



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Haddad Em Paciente Neonato: Relato De Caso

Autores: CAMILA DE SOUSA MARQUES SILVA (HOSPITAL DA CRIANÇA E MATERNIDADE), MICAELLE SMANIOTTI DE OLIVEIRA SOARES (HOSPITAL DA CRIANÇA E MATERNIDADE), JULIANA ZOLIN DE ALMEIDA LOPES (HOSPITAL DA CRIANÇA E MATERNIDADE), BRUNA MOREIRA DA SILVA (HOSPITAL DA CRIANÇA E MATERNIDADE), BRUNA BASAGLIA GUERREIRO (HOSPITAL DA CRIANÇA E MATERNIDADE), THIAGO MELO IGNACIO DOS SANTOS (HOSPITAL DA CRIANÇA E MATERNIDADE), THAMY PELATIERI CANELOI FAGUNDES (HOSPITAL DA CRIANÇA E MATERNIDADE), CHARLES MARQUES LOURENÇO (HOSPITAL DA CRIANÇA E MATERNIDADE), TALITA BACHEGA DELGADO (HOSPITAL DA CRIANÇA E MATERNIDADE), ISABELA ROCES RIOS (HOSPITAL DA CRIANÇA E MATERNIDADE), MARCIALI GONÇALVES FONSECA SILVA (HOSPITAL DA CRIANÇA E MATERNIDADE), MARINA VANZELA LANIA TELES (HOSPITAL DA CRIANÇA E MATERNIDADE), MARIA CARMEM LUNARDI MONTEIRO DE CARVALHO (HOSPITAL DA CRIANÇA E MATERNIDADE), ROBERTA LORENA LIMA BEZERRA (HOSPITAL DA CRIANÇA E MATERNIDADE), DANIELA MITSUE SUZUKI (HOSPITAL DA CRIANÇA E MATERNIDADE)

Resumo: Introdução: A síndrome de Haddad ou Síndrome Ondine-Hirschsprung (OMIM 209880) é extremamente rara, caracterizada pela associação entre a síndrome de Ondine (Síndrome da hipoventilação central - SHCC) e a doença de Hirschsprung (DH). Na SHCC ocorre um distúrbio de origem central, que leva a apneias, hipercapnia e pode ser potencialmente fatal. Na DH ocorre aganglionose intestinal que leva a constipação e obstrução intestinal. A SHCC é causada por mutações no gene PHOX2B, fundamental para o desenvolvimento do sistema nervoso autônomo e formação de regiões cerebrais envolvidas no controle da respiração e no desenvolvimento intestinal. Existem dois tipos de mutações: as polialaninas (90% dos casos), que são causadas pela expansão de repetição de alanina, e as não polianilinas (mais raras). O objetivo do estudo foi relatar o caso de um neonato com episódios de apneias recorrentes, diagnosticado com SHCC associada à DH configurando a Síndrome de Haddad.

Objetivos: C.P., feminino, segunda filha de casal não consanguíneo, termo, parto cesárea devido sofrimento fetal agudo, peso 2535g, com vitalidade ruim ao nascimento. Evoluiu com quadros de apneia com necessidade de ventilação mecânica e diversas falhas de extubação. Foi encaminhada para serviço terciário para investigação, evidenciado laringomalácia grave e realizada supragloplastia. Manteve quadros de apneia necessitando de suporte ventilatório com BIPAP em traqueostomia. Apresentava também dificuldade de progressão de dieta e distensão abdominal, evidenciada no ultrassom de abdome como secundária ao acúmulo de conteúdo fecal. Realizado clister devido à hipótese de megacólon congênito e biópsia intestinal com aganglionose reto-sigmóide, realizado colostomia. Iniciado investigação genética por suspeita de Síndrome de Haddad com análise de expansão de repetições do gene PHOX2B, onde foi identificado alelo expandido patogênico (26 ± 1 repetições GCN) confirmando o diagnóstico.

Metodologia: Resultados: O reconhecimento precoce da SHCC é fundamental para o manejo, diagnóstico através do teste molecular genético de análise de repetições e aconselhamento genético familiar, uma vez que tem herança autossômica dominante. O gene PHOX2B é o principal responsável pela Síndrome de Haddad, e mutações nesse gene, principalmente as de repetição de alanina, comprometem o desenvolvimento de estruturas derivadas da crista neural, como sistema nervoso autônomo, intestino e tronco encefálico. Neste caso, foi encontrado um alelo de expansão com 26 repetições que leva a alterações já no período neonatal. Nos casos em que a análise de repetições é negativa, embora raro, é importante realizar o sequenciamento do gene pelo método Sanger ou NGS, procurando outros tipos de mutações.

Conclusão: A síndrome de Haddad representa uma condição rara e complexa e impõe desafios diagnósticos e terapêuticos com impacto na qualidade de vida dos pacientes.