



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Cornélia De Lange: Relato De Caso

Autores: MARIANA PEREIRA DANTAS (HOSPITAL MUNICIPAL SALGADO FILHO), MARIA LUIZA MARTINS DE FARIA (HOSPITAL MUNICIPAL SALGADO FILHO), MARCO TÚLIO BARROSO VILARINHO (HOSPITAL MUNICIPAL SALGADO FILHO), ANNA CAROLINA FARIA DE FREITAS (HOSPITAL MUNICIPAL SALGADO FILHO), ROSA CONCEIÇÃO PEREIRA PINTO FENTANES (HOSPITAL MATERNIDADE ALEXANDER FLEMING)

Resumo: Introdução: A Síndrome de Cornélia de Lange (SCdL) é uma doença genética rara causada por variantes patogênicas em genes do complexo de coesinas, que desempenham papel fundamental na regulação da expressão gênica e no desenvolvimento embrionário. Apresenta grande variabilidade fenotípica, podendo manifestar-se de forma clássica, com dismorfismos faciais característicos, atraso de crescimento pré e pós-natal, comprometimento neuropsicomotor, dificuldades alimentares e malformações em diversos sistemas, ou de forma mais branda, com alterações sutis. O reconhecimento precoce é essencial para intervenção multidisciplinar adequada e prevenção de complicações.
Objetivos: Relata-se o caso de um lactente do sexo feminino, nascido a termo por parto cesáreo, pequeno para a idade gestacional, que apresentou ao nascimento dismorfismos típicos da SCdL: sobrelhas arqueadas e contínuas, cílios longos, nariz antevertido e fenda palatina. O diagnóstico clínico foi estabelecido na ausência inicial de confirmação molecular. No período neonatal, evoluiu com dificuldade de sucção, necessitando sondagem orogástrica e internação prolongada em unidade de terapia intensiva para suporte nutricional. Persistindo sucção débil, foi submetido à gastrostomia (GTT) para otimização do aporte calórico. Foram realizados exames complementares para rastreamento de comorbidades frequentemente associadas, incluindo ecocardiograma, ultrassonografia transfontanela e avaliação oftalmológica e auditiva. Detectado forame oval patente, comunicação atrial pequena e suspeita de aneurisma.
Metodologia:
Resultados:
Conclusão: O caso reforça a importância do diagnóstico clínico precoce da SCdL, mesmo na ausência de confirmação genética inicial, permitindo intervenções oportunas que impactam diretamente no prognóstico e na qualidade de vida. Ressalta-se a relevância do acompanhamento sistemático do crescimento, da sucção/deglutição, da triagem para malformações cardíacas e gerenciamento de necessidades individuais.