



3º CONGRESSO BRASILEIRO DE  
**Urgências e  
Emergências  
Pediátricas**

24 a 26 | novembro | 2022  
Hotel Windsor Oceanico  
Rio de Janeiro, RJ



## Trabalhos Científicos

**Título:** Síndrome De Cornélia De Lange: Relato De Caso Clínico Na Cidade De Vazante, Mg.

**Autores:** FABIANA MARTINS MENHÔ (CENTRO UNIVERSITÁRIO ATENAS, PARACATU, MG), MARIANA MARTINS MENHÔ CALÁBRIA (HOSPITAL REGIONAL DE CEILÂNDIA DA UNIVERSIDADE DE BRASÍLIA, PEDIATRIA - DISTRITO FEDERAL, DF ), RUTH ELISA SUED PAULINO (CENTRO UNIVERSITÁRIO ATENAS, PARACATU, MG)

**Resumo:** Introdução Síndrome Cornélia de Lange (SCdL) doença genética rara, descrição feita por Brachmann (1916), porém primeira publicação foi pela pediatra holandesa Cornélia de Lange (1933), que descreveu duas crianças com deficiência mental e fenótipos semelhantes. Justificativa: raridade da doença com comprometimento multissistêmico. Objetivo: relatar caso clínico menina com SCdL. Descrição G.G.S, nasceu 37semanas e 4dias por cesariana devido sofrimento fetal, P=1,5Kg, comprimento:38,5cm, Apgar: 8/9. Exame: microcefalia importante (PC=26,5cm), sobrancelhas espessas e confluentes ao centro, orelhas baixo implantadas, lábios finos, cílios longos, nariz arrebicado, hisurtismo em membros e dorso. Encurtamento do rádio e ulna apresentando apenas 2 dedos em mãos (ectrodactilia) e contratura da flexão dos cotovelos. Morfológico de 22 semanas e 2 dias com retardo no crescimento e alteração dos ossos dos membros superiores pequenos para a idade gestacional e mãos não visualizadas. Poucas horas de vida evoluiu com desconforto respiratório grave, sepse precoce, necessitou ventilação mecânica e antibioticoterapia. Encaminhada para UTI Neonatal, permaneceu por 112 dias. Houve hematoquezia em grande quantidade, suspeita de invaginação intestinal. Realizada cirurgia para remover líquido livre na cavidade peritoneal. Íleo encontrava-se espessado, inflamado e brida fazendo acotovelamento intestinal. Realizada gastrostomia por ausência de sucção. Aos 11 meses iniciou tratamento multidisciplinar e com 1 ano de vida teve diarreia grave, levada à emergência pediátrica, ocorrendo PCR e óbito. Discussão Clínica e fenótipo da criança são semelhantes aos descritos na literatura. Conclui-se diagnóstico mesmo na ausência cariótipo, pois exame é indisponível na rotina médica. Mutações genéticas responsáveis pelas proteínas estruturais e reguladoras coesina, ocasionam distrofias faciais e atraso neuropsicomotor. Na infância são comuns quadros infecciosos e obstrução intestinal. Cardiopatias congênitas, distúrbio gastrointestinal, alterações graves nas articulações e descompensações hormonais foram observadas. Conclusão Esclarecimento sobre doença aos pais é parte fundamental no tratamento multidisciplinar, cujo prognóstico é promissor. Sem cura, porém opções para amenizar sintomas e incapacidades.