36º CONGRESSO BRASILEIRO DE PEDIATRIA
O olhar que prepara para o Futuro
CURITIBA | PR Expotrade Convention Center 8 A 12 DE OUTUBRO 2013

Trabalhos Científicos

Título: Síndrome Otobranquiorenal: Relato De Caso

Autores: GLAURA CRUZ (HOSPITAL MUNICIPAL JESUS); MAYRA FERNANDES (HOSPITAL MUNICIPAL JESUS); CAROLINA BIRON (HOSPITAL MUNICIPAL JESUS)

Resumo: Introdução: A Síndrome de Melnick – Fraser é uma doença autossômica dominante, de expressividade variável, penetrância incompleta, com uma prevalência estimada em 1 em 40.000 recém nascidos vivos. Descrição do caso: W.R.M.S., masculino, branco, onze anos, referenciada à Nefrologia pediátrica por agenesia renal esquerda. Segundo filho de casal não consangüíneo, sem história familiar sindrômica, sem intercorrências gestacional, com parto a termo, com 3.410g e 52 cm, adquiriu os marcos do desenvolvimento adequadamente. Ao exame, mostrava-se com peso e estatura abaixo do percentil 3 pela curva da NCHS, face simétrica, assimetria de pavilhão auricular, orelhas-de-abano bilateralmente com hipodesenvolvimento de anti-hélice, hipertrofia de conchas, fossetas pré-auriculares, fístulas branquiais bilateralmente e pequenos nódulos cervicais. Portador de perda auditiva condutiva à esquerda, tem relato de lacrimejamento gustatório. Após avaliação genética foi diagnosticado como portador da Síndrome de Melnick-Fraser. Durante o segmento ambulatorial evoluiu com aumento de escórias nitrogenadas, caracterizando uma complicação pouco comum da síndrome, a insuficiência renal. A função renal foi acompanhada através do clearence de creatinina, pela fórmula de Schwartz, compatível 71,3 ml/min/m². Atualmente, segue em acompanhamento multidisciplinar, mantendo o clearence de creatinina entre 50 e 60 ml/min/m². Discussão: A SOBR é um distúrbio congênito provocado por mutações em genes da organogênese humana, principalmente o gene EYA1. Manifesta-se através de anormalidades do segundo arco branquial associado a anormalidades otológicas e renais. Apesar de facilmente diagnosticada através de sinais e sintomas característicos, a genética molecular é confirmatória. O tratamento exige acompanhamento multidisciplinar visando correções otorrinolaringológicas e controle nefrológico. Conclusão: A ampla variabilidade clínica da SOBR exige atenção, posto que a clínica nem sempre está completa. Considerando-se que apenas 6% dos indivíduos progridem para falência renal, o reconhecimento precoce e abordagem multidisciplinar correta podem postergar este problema e melhorar a qualidade de vida do paciente.