



36^º CONGRESSO BRASILEIRO DE
PEDIATRIA
O olhar que prepara para o Futuro



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Schinzel-giedion: Relato De Caso

Autores: PAULA CAROLINE ALVES PINTO (UESB); MAXUELL NUNES PEREIRA (UESB); HEITOR DE SOUSA MOTA (UESB); ERNESTINA DOMINGUES CARDOSO (UESB); JOHACIA COSTA DE OLIVEIRA (UESB); JULIANA DOS SANTOS GENELHU PEREIRA (UESB); MARIA ANIELE PEREIRA LIMA (UESB)

Resumo: **INTRODUÇÃO:** A Síndrome de Schinzel-Giedion (SSG) é uma doença genética autossômica rara, cuja patogênese é desconhecida. Caracteriza-se por hipoplasia do terço médio da face, hipertricosose, fácies grosseira, malformações renais e cardíacas, anomalias esqueléticas e retardo severo do desenvolvimento. **RELATO DE CASO:** Paciente do sexo masculino de um ano e onze meses de idade que apresenta ao exame físico hipertricosose occipital, alopecia parietofrontal, hipoplasia de terço médio da face, relevo frontal proeminente, fontanelas e suturas amplas, baixa implantação das orelhas, hipertelorismo orbital, hipospadia, hipoplasia escrotal e escoliose. Apresenta ultrassonografia renal evidenciando hidronefrose bilateral; tomografia computadorizada e ressonância magnética de crânio, ecocardiograma e eletrocardiograma sem alterações; o cariótipo revelou constituição cromossômica normal e a pesquisa de X-Frágil foi negativa. O paciente foi submetido à gastrostomia e vesicostomia com um ano de idade. **DISCUSSÃO:** A literatura apresenta poucos casos diagnosticados de SSG, muitos com diagnóstico tardio e evolução e prognóstico desfavoráveis. A síndrome faz diagnóstico diferencial com hipotireoidismo e Síndrome de Rudiger, mas diferente destas, não apresenta as alterações metabólicas características. Seu diagnóstico pode ser suspeitado já ao 2º trimestre da gestação por USG evidenciando anomalias renais e esqueléticas precoces, porém não raro, é subdiagnosticada por falta de conhecimento da doença, complicando o quadro e a evolução da criança. Nosso paciente teve diagnóstico aos seis meses de vida, atualmente é acompanhado em home care com equipe multidisciplinar e frequentemente cursa com ITU e pneumonia de repetição. **CONCLUSÃO:** O relato de uma síndrome rara é de fundamental importância para o reconhecimento desta na prática pediátrica, objetivando o diagnóstico precoce e correto, e permitindo assim o acompanhamento e o tratamento multidisciplinar adequado das possíveis complicações, visando o aumento da sobrevida dos pacientes para além do período neonatal.