



36º CONGRESSO BRASILEIRO DE  
**PEDIATRIA**  
O olhar que prepara para o futuro



## Trabalhos Científicos

**Título:** Relato De Caso: Síndrome De Rubinstein-taybi

**Autores:** ANDREIA ELISA BALDISSERA (HOSPITAL MATERNO INFANTIL DR JESER AMARANTE FARIA); ANA PAULA DOS SANTOS CARMINATTI (HOSPITAL MATERNO INFANTIL DR JESER AMARANTE FARIA); GREYCE LAIS DO NASCIMENTO (HOSPITAL MATERNO INFANTIL DR JESER AMARANTE FARIA); PAMELA DOS SANTOS (HOSPITAL MATERNO INFANTIL DR JESER AMARANTE FARIA)

**Resumo:** Introdução: Relativamente rara, acomete 1 a cada 300.000, sem predileção por sexo, descrita pela primeira vez em 1963, após a detecção de semelhanças físicas entre 7 crianças com retardo mental, baixa estatura, polegares grandes e largos. Outras características comuns da SRT incluem diversas anomalias craniofaciais como: microcefalia, disgenesia de corpo caloso, bossa frontal proeminente, fissuras palpebrais oblíquas, estrabismo, dorso nasal alto, desvio de septo, hipoplasia maxilar, palato ogival, fissura palatina, micrognatia e alterações morfológicas dos dentes. Descrição do caso: RN, masculino, pré-termo, 33 semanas, AIG, PN: 1960g, Apgar 8/9, que ao exame inicial apresentava: implantação baixa de cabelos, hipertricrose, pirâmide nasal alta, hipertelorismo mamilar, campodactilia do 3º dedo da mão direita, falange distal dos polegares e dos hálux alargadas e achatadas bilateralmente, criptorquidia bilateral, com testículos palpáveis em canal inguinal bilateralmente. Realizadas triagem auditiva e oftalmológicas normais. Discussão: As características marcantes dessa síndrome facilitam seu diagnóstico mesmo no período neonatal, como nesse paciente. Entretanto, as várias alterações faciais fazem com que essas crianças, segundo a literatura, apresentem susceptibilidade maior a algumas manifestações ao longo da vida, como: obstrução nasal, infecções de repetição das vias aéreas superiores, otites de repetição, dificuldade na aquisição da linguagem oral. No período neonatal, pode-se observar alterações no tônus da musculatura perioral com dificuldade de sucção e deglutição, que deve ser detectado precocemente e contornando, visando garantir o suporte calórico adequado nessa fase. De acordo com estudos anteriores, o retardo mental está presente em todas as crianças portadoras da síndrome, em graus variados, algo que só será observado na evolução do paciente. Conclusão: Torna-se necessário o reconhecimento precoce e orientação adequada, visando prevenir e tratar possíveis complicações. É preciso também que sejam acompanhadas e estimuladas objetivando minimizar o retardo no desenvolvimento neuropsicomotor e da linguagem.