Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Seckel E Cardiopatias Congênitas Graves

Autores: FRANCISCO MARTINS FORMIGA (UFPB); FRANCINY YUMI BRAGA HIROTA (UFPB); SUELY UMMEN ALMEIDA DE LUCENA (UFPB); HENRIQUE GIL DA SILVA NUNES MAIA (UFPB)

Resumo: A Síndrome de Seckel é uma doença autossômica recessiva rara, caracterizada por baixo peso ao nascer associado a retardo de crescimento com baixa estatura, retardo mental e dismorfismo craniofacial característico. Além de distúrbios esqueléticos, genitais, dermatológicos e hematológicos. Há muitas variantes da doença, sendo a principal Seckel 1 (3q22-q24), o gene SKL 1 codifica uma proteína similar a ATR (Ataxia Teleangiectasia e RAD3). O diagnóstico pré-natal é realizado através de USG. O diagnóstico diferencial é realizado com a Síndrome de Russel Silver, Nanismo de Majewski, e Síndrome de Meier-Gorlin. O objetivo do presente relato é o de associar o prognóstico reservado a presença de Cardiopatia Congênita. O presente caso trata-se de um lactente de três meses, sexo feminino, nascida de parto eutócico a termo, pesando 2900g sendo logo após ao nascimento encaminhada à UTI Neonatal. Apresentava microcefalia, micrognatia, retrognatia e nariz proeminente triangular, além de craniossinostose, resultando em uma cabeça anormalmente alongada, olhos grandes com pregas palpebrais oblíquas para baixo, pavilhão auricular com implantação baixa, hálux bilateralmente encurtado. Não foram encontradas alterações nas dosagens de uréia, creatinina, proteína C reativa, nem no ionograma. O hemograma revelou anemia e plaquetopenia características desta síndrome. O ecocardiograma evidenciou CIV e PCA graves, hiperfluxo pulmonar tendo sido administrado Lasix, Aldactone, Captopril, Digoxina. Evoluiu com anemia e desconforto respiratório grave tendo realizado Ampicilina + Amicacina (D5), Cefepime + Oxacilina (D6), Fluconazol (D10), recebendo três transfusões sanguíneas. Evoluiu com piora do quadro clínico apresentando bradicardia e febre, suspendeu-se a digoxina e iniciou-se dobutamina, transferida para UTI evolui para óbito. Embora a associação com Cardiopatia Congênita não seja comum, já foi descrita na doença, com uma característica, a de serem malformações graves e múltiplas, como no presente relato, o que torna o prognóstico reservado e a sobrevida curta.