



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



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Ellis- Van- Creveld: Relato De Caso

Autores: RENATA SILVEIRA ARRUDA DE MOURA (UFTM); ANDREZZA RODRIGUES AFONSO (UFTM); CLEITON SENA DE MOURA (); VALÉRIA CARDOSO ALVES CUNALI (UFTM); KELLEN CRISTINA KAMIMURA BARBOSA SILVA (UFTM); NATÁLIA VIEIRA INÁCIO DOS SANTOS (UFTM); VIRGÍNIA RESENDE SILVA WEFFORT (UFTM)

Resumo: INTRODUÇÃO: Paciente apresentando cardiopatia congênita complexa e fácies sindrômica ao nascimento. RELATO DE CASO: M.C.A.R., feminina, natural e procedente de Uberaba. Paciente apresentava cardiopatia congênita complexa, fácies sindrômica, polidactilia em mãos direita e esquerda, pescoço curto, sobra de pele em região cervical, unhas hipoplásicas, membros inferiores mais curtos, baixa estatura. Iniciado investigação genética. Realizado cirurgia cardíaca, com correção da cardiopatia congênita. Achados do exame físico compatível com Síndrome de Ellis- Van- Creveld. DISCUSSÃO: Síndrome de Ellis-Van Creveld, também denominada de displasia condroectodérmica. Prevalência menor que 0,1 por milhão de nascimentos. Achados clínicos: nanismo desproporcional com membros curtos, caracterizado por antebraços, mãos e pés mais envolvidos que os segmentos proximais dos membros; encurtamento mais proeminente nas partes distais dos membros; tíbia e fíbula encurtados; tronco parece longo com o encurtamento dos membros inferiores; polidactilia pós-axial, acometendo mais lado ulnar das mãos. Pés são menos afetados; sindactilia, podendo ocorrer com fusões cárpicas e alterações no formato das falanges; anormalidades das unhas, dos cabelos e dos dentes (displasia ectodermal); unhas pequenas, hipoplásicas e distróficas, alterações odontológicas: dentes pontiagudos, distróficos ou ausentes, com dentição alterada podendo estar presente desde o nascimento; lábio superior curto, preso à arcada dentária por freios labiais. Defeitos cardíacos congênitos ocorrem em 60% dos indivíduos afetados. O Diagnóstico é clínico. Não há necessidade de estudo genético. Não existe tratamento específico para a síndrome. Prognóstico depende do grau de cardiopatia existente. CONCLUSÃO: O relato de caso trata de síndrome genética rara. Pode ser suspeitada pelas características físicas do paciente e não necessita de imagens para sua confirmação. O diagnóstico é clínico.