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: Difusão De Anomalia Rara, Um Relato Acadêmico: Síndrome De Cornélia De Lange

Autores: KASSIO KAZUHIRO SALES HORII (ANHANGUERA-UNIDERP); THAYS CRUZ BENITES AVILA DE OLIVEIRA (ANHANGUERA-UNIDERP); GIOVANNA PADOA DE MENEZES (ANHANGUERA-UNIDERP); JOÃO PAULO SILVA SANTOS (ANHANGUERA-UNIDERP); CAMILLA FLORENCIANO BARBOSA DIAS (ANHANGUERA-UNIDERP); LILIAN BIANCA MULLER MARTELO DE MARCO (ANHANGUERA-UNIDERP)

Resumo: Introdução: Síndrome Cornélia de Lange ou de Brachmann de Lange é uma anomalia genética rara caracterizada por restrição de crescimento intrauterino, atraso no crescimento e desenvolvimento neuropsicomotor, anormalidades nos membros, retardo mental e fáscies sidrômicas com sinofre, implantação capilar e ponte nasal baixas, narinas antevertidas, filtro labial longo e lábio superior fino, prognatismo maxilar e micrognatia. Podendo apresentar disfunções gastroesofágicas, cardíacas, oftalmológicas e anomalias geniturinárias. Descrição de caso: B.E.L. masculino, 34 meses, filho único de pais não consanguíneos, nascido a termo, pesando 1400g e medindo 44cm, permaneceu internado por 20 dias devido a presença de icterícia. Até o sétimo mês de vida B. não apresentou os marcos de desenvolvimento adequados para a idade. A partir de então gradativamente sentou-se sozinho, sustentou o tronco, adquiriu vocabulário monossilábico e a capacidade de apreensão de objetos. Dentre as características desta síndrome, o paciente apresenta doença do refluxo gastroesofágico, criptorquidia, hérnia inguinal, cardiopatia, déficit auditivo, disfagia, autoagressividade, fáscies sindômica, hipertricose, clindactilia e adactilia. Discussão: O paciente relatado foi diagnosticado um ano depois de seu nascimento, quando foi encaminhado ao geneticista durante internação para tratamento clínico de pneumonia frente a quadros infecciosos recorrentes. Após o diagnóstico foi possível inseri-lo num tratamento multiprofissional, o qual estimulou seu desenvolvimento. A síndrome em questão apesar de possuir características altamente sugestivas, por ser pouco difundida no meio médico, tem seu diagnóstico tardio e quase sempre realizado pelos geneticistas. Ao observarmos a demora no diagnóstico, percebemos a necessidade de serem divulgados em periódicos médicos, síndromes assim como esta, para que frente a suspeita possa haver um encaminhamento correto e imediato do paciente. Conclusão: Pudemos verificar que pacientes portadores desta síndrome necessitam de um acompanhamento de uma equipe multiprofissional a qual deve estar envolvida na assistência, de forma interdisciplinar e individualizada. Ressaltando-se a necessidade de divulgação de síndromes raras como essa.