



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



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Charge Um Relato De Caso

Autores: HEVELLINY SANTOS MARÇAL (HOSPITAL UNIVERSITARIO EVANGELICO DE CURITIBA); SARAH CASCAES ALVES (HOSPITAL UNIVERSITARIO EVANGELICO DE CURITIBA); DEBORA ALCHIERI (HOSPITAL UNIVERSITARIO EVANGELICO DE CURITIBA); AMANDA KLIEMANN (HOSPITAL UNIVERSITARIO EVANGELICO DE CURITIBA); ERASTO AMARAL NETO (HOSPITAL UNIVERSITARIO EVANGELICO DE CURITIBA)

Resumo: Síndrome de Charge A associação Charge foi descrita em 1979 por Hall, que observou a combinação de atresia de coanas com outras mal formações congêntas, em doentes com cariótipos normais. Posteriormente Pagonet al (1981) propuseram o acrônimo CHARGE para descrever o conjunto de achados: C – Coloboma, H- Cardiopatia congênita, A- Atresia de coanas, G- Atraso de crescimento e desenvolvimento, G- Anomalias de Genitais, E- Anomalias do ouvido. Embora a causa não seja conhecida, parece resultar de anomalias específicas da diferenciação cerebral. Prevalência de 1:10000 nascidos vivos, é uma doença autossômica dominante, embora a maioria seja esporádica por mutação de novo. O CDH7 no locus8 q12, é o único gene conhecido associado à síndrome e esta mutado em 95% dos pacientes com clínica típica e em 60-70% nas formas atípica e parcial. Velos em 2005 definiu critérios, que diferenciam a síndrome em típica, atípica e parcial. O cariótipo, habitualmente é normal, e deve ser avaliado para excluir outras cromossopatias. O diagnóstico é clínico e o tratamento multidisciplinar. Relato de caso RNT (39 SEM) + PIG (2790), MASCULINO, APGAR 4/7 ADMITIDO NA UTI NEONATAL COM DISTRESS RESPIRATÓRIO. AO EXAME FISICO: FACE ASSIMETRICA (D>E), FRONTE QUADRANGULAR, HIPERTELORISMO OCULAR, ORELHAS COM IMPLANTAÇÃO LIMITROFE COM DISMORFISMO DE PAVILHÃO AURICULAR, MICROGNATIA E RETROGNATIA, HIPERTELORISMO MAMÁRIO, HEPATOMEGALIA, HERNIA INGUINAL DIREITA NÃO REDUTÍVEL, CRIPTORQUIDIA BILATERAL E MICROPÊNIS. EVOLUIU COM SOPRO CARDIACO, DESTURBIO DE DEGLUTIÇÃO E ATRESIA PARCIAL DE COANA D. RECEBEU ALTA COM TRAQUEOSTOMIA E ACOMPANHAMENTO CARDIACO. DISCUSSÃO Este paciente apresentou os critérios maiores para diagnóstico da síndrome de Charge, semelhante à literatura atual. Aguardamos a evolução do paciente para diagnóstico de novos sintomas. Conclusão Com este caso clínico queremos chamar a atenção para a necessidade de suspeita diagnóstica da Síndrome de Charge de acordo com os critérios clínicos e a importância dos pediatras no reconhecimento dos mesmos