



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



Trabalhos Científicos

Título: Relato De Caso: Síndrome De Baller-gerold Associada à Múltiplas Malformações

Autores: LICIANE GUIMARÃES (UNISC); FÁTIMA SOUZA (UNISC); LUCIANA FURHMANN (UNISC); RAQUEL MONTAGNA TEIXEIRA (UNISC); ANGÉLICA BARTH (UNISC); CARLOS GOBBI (UNISC); AMANDA REIS GUIMARÃES (UFSM); DEBORA GOLART (UNISC)

Resumo: Introdução: A síndrome de Baller-Gerold foi descrita pela primeira vez em 1950 por Baller e em 1959 por Gerold. É uma condição genética rara, caracterizada por desordem congênita de herança autossômica recessiva, que apresenta mutação do gene REQL4. Há craniossinostose, aplasia radial, oligodactilia, sindactilia, aplasia do polegar e atraso no crescimento. Outras anormalidades podem estar associadas. Descrição do caso: E. F. O. três anos e seis meses, masculino, sete quilos, internado por crise convulsiva de quarenta minutos. A mãe relata crises convulsivas recorrentes desde o nascimento, intensificadas há dois meses, com um episódio por semana, durando até três horas. Ao exame físico: BEG, hidratado, rosado. Observou-se: microcefalia, implantação baixa das orelhas, microstomia, criptorquidia, hipospádia, atraso no desenvolvimento da linguagem e motricidade e malformação nas mãos e pés. Ausculta cardíaca sem sopro ou arritmias. Não realiza marcha. A mãe aplicou Diazepan supositório em casa. No hospital, foi observado por duas horas e teve alta hospitalar com orientações. Discussão: A Síndrome de Baller-Gerold é uma condição genética, ainda não descrita no Brasil, pouco frequente na literatura médica mundial, com prevalência não estabelecida, menor que 1:1.000.000. Os indivíduos apresentam malformações craniofaciais já descritas; cardíacas (defeito do septo ventricular, persistência do canal arterial, estenose aórtica supravalvar), renais (ectopia, agenesia), anais (ânus imperfurado, anterior, fístula perianal), do sistema nervoso (hidrocefalia, agenesia de corpo caloso), do aparelho esquelético (limitação articular, fusão de costela, vértebra plana e falange média ausente); coordenação motora fina alterada em consequência das malformações nas mãos e nos braços, aplasia radial ou ausência dos polegares. Outras malformações e atraso mental podem estar associados. O diagnóstico é realizado através do quadro clínico, exames de imagem e teste genético molecular. O tratamento consiste na redução das complicações, correção das malformações e tratamento das comorbidades associadas. Conclusão: A identificação de malformações ao nascimento determina a investigação diagnóstica de síndromes genéticas.