



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Joubert – Relato De Caso

Autores: MAXUELL NUNES PEREIRA (UESB); JULIANA ALVES TEIXEIRA (UESB); MICAIL LIMA DE MORAES (UESB); AIMÉE TEIXEIRA DOS SANTOS MEIRA (UESB); HEITOR DE SOUZA MOTA (UESB)

Resumo: Introdução A Síndrome de Joubert (SJ) é uma doença autossômica recessiva caracterizada por hipotonia, ataxia, retardo no desenvolvimento neuropsicomotor (DNPM), movimentos oculares anormais e ritmo respiratório irregular^{1,2,3}. Associa-se à hipoplasia do verme cerebelar e malformação complexa do tronco cerebral, que compreende o clássico sinal do dente molar na Ressonância Magnética (RM), presente em 85% dos pacientes^{3,4}. A idade média de diagnóstico é aos 33 meses, com prevalência estimada em 1:100.000⁵. Descrição do Caso H.L.A, 2 anos e 8 meses, feminino, de Belo Campo-BA, primogênita de genitores saudáveis não consanguíneos, sem história familiar de distúrbios genéticos ou retardo no DNPM. Nasceu a termo, parto cesáreo, pesando 3750g, comprimento 50cm, Perímetro Cefálico (PC) 36cm, sem intercorrências durante gestação e parto. Aos 4 meses, apresentava hipotonia generalizada e protrusão lingual. Sustentou a cabeça e sentou com apoio aos 10 meses, andou com auxílio aos 18 meses e sem auxílio aos 30 meses. A RM revelou aspecto de dente molar do mesencéfalo nos cortes axiais, presença de fenda na linha média do verme cerebelar, pedúnculos cerebelares superiores espessos e IV ventrículo discretamente alargado. Nega história de alterações na respiração ou deglutição. Ao exame: apresentou-se ativa, boa interação social, PC normal e apraxia oculomotora. Discussão O diagnóstico da SJ clássica baseia-se no sinal do dente molar, hipotonia, ataxia e atraso no DNPM³. A presença de outros achados, como polidactilia e fibrose hepática, designa a SJ e Distúrbios Relacionados (SJDR)^{3,6}. Crianças com anormalidade respiratória podem exigir medicamentos estimulantes, oxigênio e suporte mecânico. Outras estratégias incluem terapia de fala, fisioterapia e intervenções cirúrgicas. Deve-se avaliar anualmente crescimento, desenvolvimento, visão, funções hepática e renal⁷. Conclusão Parte dos pacientes com SJ clássica apresentará achados adicionais, que caracteriza a SJDR^{6,7}. Até 30% apresentam doença renal, e a possibilidade de evolução para doença terminal torna imprescindível investigação na suspeita da síndrome⁸.