



## Trabalhos Científicos

**Título:** Síndrome Cornelia De Lange: Avaliação Do Crescimento De Uma Paciente Durante Os Sete Primeiros Anos De Vida

**Autores:** MAÍRA ANISIA COUTO ARAÚJO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DE BRASÍLIA/UNB);  
VERA LÚCIA VILAR DE ARAÚJO BEZERRA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DE  
BRASÍLIA/UNB)

**Resumo:** Introdução: Cornelia de Lange é uma síndrome genética rara cuja primeira descrição foi em 1916 por W. Brachmann e nomeada em 1933. Acomete 1/60.000 recém nascidos, não tem predileção racial e ocorre em 1,3 mulheres para 1 homem. É causada por deleções no gene NIP-BL no cromossomo 5 em 20% a 50% dos casos. Outros 5% dos casos ocorrem mutações no gene SMC3 no cromossomo 10 e no gene SMC1 ligado ao X. Caracteriza-se por múltiplas má formações como microcefalia, sobrelha arqueada, depressão nasal, cílios longos e grossos, palato arqueado, micrognatia, pescoço curto, atraso do crescimento, deficiência intelectual, anomalias de membros, hirsutismo, transtorno do aspecto autista, refluxo gastroesofágico, perda auditiva, pele marmórea, hipoplasia de mamilos, pregas palmares únicas e anomalias oftalmológicas, cardiovasculares e geniturinárias. Descrição do caso: Criança com 7 anos, natural de Formosa-Goiás, encaminhada para avaliação no ambulatório de pediatria com um mês de vida apresentando dificuldade, para mamar, cianose central e choro fraco. Ao exame mostrava pele marmórea, mamilos hipoplásicos, faces de Lua, hipertelorismo, sobrelhas arqueadas, pregas simiesca, micrognatia, micromelia, clinodactilia do quinto dedo, microcefalia, nariz curto, prega cutânea palmar transversa, sopro sistólico e Tetralogia de Fallot diagnosticada pelo ecocardiograma. Foi aventada a possibilidade de correção cirúrgica. Aos cinco meses de idade após novo ecocardiograma que mostrou comunicação interventricular perimembranosa pequena sem repercussão hemodinâmica foi suspensa a cirurgia. No seguimento ambulatorial apresenta baixa estatura e moderado atraso do desenvolvimento neuropsicomotor. Discussão: Chama a atenção nesse caso, além da sintomatologia descrita, a intensa baixa estatura da paciente mas que pela avaliação endocrinológica não apresenta as características formais para uso do hormônio do crescimento. A paciente tem um moderado atraso de desenvolvimento cognitivo o que não a impede de frequentar escola normal. Conclusão: Os portadores desta síndrome devem ter um acompanhamento médico e psicológico permanente para uma melhor resolutividade dos problemas decorrentes de sintomatologia tão vasta.