



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Pallister-Hall: Relato De Caso

Autores: LEONARDO BITTENCOURT NOGUEIRA (HEINSG); ANDRÉ SILVEIRA LOSS (HEINSG); VIVIANE REGINA HERNANDES NUNES (UVV); JÉSSICA OZÓRIO OLIVEIRA (UVV); VALMIN RAMOS DA SILVA (HEINSG); RANIELLE SILVEIRA LOSS ()

Resumo: Introdução: A síndrome de Pallister-Hall (SPH) é uma doença autossômica dominante causada por uma mutação no gene *GLI3* que possui informações para a síntese de uma proteína que controla a expressão ou não de genes em vários tecidos do corpo humano. Na SPH o *GLI3* apresenta estrutura anormal e apenas induz a não expressão dos genes, causando anomalias em diversos tecidos do corpo humano. Pode ser caracterizada por uma série de anormalidades, como ânus imperfurado, polidactilia, epiglote bífida e hamartoma hipotalâmico. Nesta última alteração, pode haver insuficiência hipofisária, que se subdiagnosticada pode ser letal em casos severos em que há insuficiência adrenal correlacionada. Relato de caso: P. H. C, nasceu em 14/12/2014, com idade gestacional de 38 semanas e 5 dias, peso ao nascimento de 4060g, perímetro cefálico de 36 cm, comprimento de 48cm APGAR de 7/8, necessitou de oxigênio nasal. Verificou-se a presença de anus imperfurado e polidactilia. RM de crânio demonstrou hamartoma hipotalâmico e em broncoscopia foi visualizado epiglote bífida e brônquio esquerdo em fenda. Acompanhado pela Genética Médica, concluindo diagnóstico de síndrome de Pallister-Hall. Avaliação do eixo hipotálamo-hipófise-adrenal demonstrou-se normal. Recebeu alta hospitalar para seguimento com endocrinologia pediátrica. Aprovação CEP, Protocolo CAAE 39757314.6.0000.5069. Discussão/Conclusão: A SPH é uma anomalia genética que pode ser letal na infância, devido às alterações causadas, principalmente na presença de hamartoma hipotalâmico. Portanto as alterações morfológicas devem ser verificadas precocemente a fim de evitar sua letalidade. Neste caso descrito o paciente foi avaliado precocemente por equipe multidisciplinar em hospital terciário e, portanto, as complicações severas iniciais foram prevenidas, possibilitando menor risco de morte precoce e acompanhamento ambulatorial.