



## Trabalhos Científicos

**Título:** Diagnóstico De Síndrome Charge Em Paciente Com Mal-Formações Múltiplas

**Autores:** CAMILA INHAMUNS CORRÊA (UNIVERSIDADE DO ESTADO DO AMAZONAS, MANAUS, AM); THIAGO OLIVEIRA SOUZA (UNIVERSIDADE DO ESTADO DO AMAZONAS, MANAUS, AM); NAIRANA FREITAS ALBUQUERQUE (UNIVERSIDADE DO ESTADO DO AMAZONAS, MANAUS, AM); RAFAELA ROLA LEITE GUIMARÃES (UNIVERSIDADE DO ESTADO DO AMAZONAS, MANAUS, AM); DANIELE BRUNO DA SILVA COSTA (UNIVERSIDADE DO ESTADO DO AMAZONAS, MANAUS, AM); CAROLINNE PINHEIRO PESSOA COELHO (UNIVERSIDADE DO ESTADO DO AMAZONAS, MANAUS, AM); VÂNIA MESQUITA GADELHA PRAZERES (UNIVERSIDADE DO ESTADO DO AMAZONAS, MANAUS, AM)

**Resumo:** INTRODUÇÃO CHARGE é uma síndrome genética rara (1/10.000) caracterizada por associação de múltiplas anomalias congênitas: C- coloboma, H- cardiopatia congênita, A- atresia de coanas, R- atraso de crescimento e desenvolvimento, G- anomalias genitais e E- malformações auriculares e/ou surdez. Descrevemos o caso de criança nascida com múltiplas malformações com suspeita de síndrome. DESCRIÇÃO DO CASO Recém nascido a termo, masculino, 43cm, 2002g, apgar 09/10, sem consanguinidade ou malformações na família, pré-natal sem intercorrências. Ao nascimento diagnosticado atresia de esôfago, lábio leporino e fenda palatina. Mantido em ventilação mecânica por 4 semanas após esofagoplastia. Traqueostomizado devido úlcera subglótica, evoluindo com hemorragia intracraniana, convulsões e dilatação ventricular. Aos 3 meses, avaliação clínica na enfermaria pediátrica evidenciou baixa implantação de orelhas, dismorfismo facial, coloboma de íris e retina ao exame oftalmológico, sopro cardíaco (persistência do canal arterial) ao exame cardiológico, hidronefrose esquerda grau II, micropênis e criptorquidia. Cariótipo 46 XY. Avaliação auditiva identificou surdez neurossensorial e avaliação endocrinológica hipogonadismo hipogonadotrófico. Tomografia de crânio sem descrição de alterações de coanas ou ouvido embora houvesse dificuldade na progressão da sonda nasogástrica. Aos 7 meses, paciente desnutrido grave com atraso no desenvolvimento neuromotor, após estabilização clínica, recebeu alta para acompanhamento ambulatorial multidisciplinar. DISCUSSÃO Em 2005, Verloes classificou a síndrome CHARGE em típica, atípica ou incompleta de acordo com o número de critérios maiores (coloboma, atresia de coanas, hipoplasia do canal semicircular) ou menores (disfunção rombencefalica, disfunção hipotálamo-hipofisária, anomalias de ouvido médio ou externo, malformações de órgãos do mediastino e retardo mental). O caso relatado foi classificado como síndrome atípica (1 critério maior e 3 menores). CONCLUSÃO Pacientes com múltiplas malformações devem ser submetidos a avaliação clínica minuciosa. Exames complementares são essenciais na composição dos critérios diagnósticos da síndrome CHARGE e suficientes para indicar acompanhamento multidisciplinar intensivo para garantia da sobrevivência e qualidade de vida destes pacientes.