



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Charge: Relato De Caso

Autores: WALESKA HOLANDA (CESMAC); AMANDA CAVALCANTE (CESMAC); AMANDA LEAL (CESMAC); INGRIG RAMALHO (UNIT); MARCUS VINÍCIUS QUIRINO (CESMAC); MARCOS REIS GOLÇALVES (CESMAC)

Resumo: Introdução: Síndrome de Charge (SC) é uma condição genética frequentemente causada por uma mutação no gene CHD7, a qual afeta múltiplos órgãos e sistemas sensoriais. Relatamos um caso de SC, que culminou em óbito. Descrição do caso: P.J.S.S, masculino, 6 meses de idade, submetido à cirurgia cardíaca para correção de persistência do canal arterial (PCA). Evoluiu com bradicardia e queda de saturação de oxigênio no pós-operatório imediato. Tratou sepse, necessitando uso de antibioticoterapia por longa data. Pela necessidade de ventilação mecânica por período prolongado e malformação em coanas, foi realizada traqueostomia. Após 1 mês de internação em UTI ainda tinha 50 cm de comprimento e pesava 3,3 quilos. Durante a internação, paciente teve várias paradas cardiorrespiratórias levando a óbito. Discussão: SC é uma malformação congênita caracterizada por: coloboma, doença cardíaca, atresia coanal, crescimento e desenvolvimento retardado e/ou anomalias do sistema nervoso central, hipoplasia genital, anomalias auriculares e/ou surdez. Dentre as características, destaca-se a tríade 3C: coloboma, atresia coanal e canais semicirculares anormais. O referido paciente possuía problemas cardíacos, sendo submetido à cirurgia aos seis meses de vida para correção de PCA. No 20º dia após a cirurgia, episódios de obstrução das vias aéreas, apneia, cianose e bradicardia eram constantes, demonstrando a complexidade dos casos da SC. Conclusão: Quanto mais precocemente a SC for descoberta, menor a chance de mortalidade, minimizando comorbidades e melhorando a qualidade de vida para a adolescência e fase adulta. Estudos científicos são cruciais para melhor entendimento da síndrome.