



Trabalhos Científicos

Título: Investigação Diagnóstica E Seguimento Clínico De Síndrome Charge

Autores: ELISANGELA MEDEIROS TEIXEIRA (UNIVERSIDADE POTIGUAR); PAULO VICTOR COSTA BARRETO (UNIVERSIDADE POTIGUAR); LUCAS HOLANDA CHAVES DE QUEIROZ (UNIVERSIDADE POTIGUAR); JULIANA DAVIM FERREIRA GOMES (UNIVERSIDADE POTIGUAR); ANDRÉ LUIZ SANTOS PESSOA (PROFESSOR DA UNIVERSIDADE ESTADUAL DO CEARÁ)

Resumo: A síndrome CHARGE é uma doença autossômica dominante rara, com incidência de 5,8-6,7 por 100000 recém-nascidos. É uma malformação congênita, caracterizada por coloboma, doença cardíaca, atresia de coana, retardo de crescimento/desenvolvimento, hipoplasia genital e anomalias dos pavilhões auriculares/surdez. Classicamente, é causada por mutações em heterozigose no gene CHD7 e com relato de um caso por mutação no gene também em heterozigose SEMA3E. M.L.B.S, 6 anos, masculino, gestação tópica, parto vaginal, a termo, sem intercorrências. Ao nascimento, o paciente apresentou desconforto respiratório e sopro cardíaco, sendo encaminhado à UTI neonatal. Lá, foram solicitados exames de cariótipo, por apresentar as seguintes manifestações clínicas: hipotonia, disfagia, sialorreia, sopro cardíaco e hiporreflexia. Após exames, sem anormalidades, evoluiu com novos sinais e sintomas: múltiplos colobomas, cardiopatias congênitas, hipoplasia genital, criptorquidia bilateral, má formação auricular, surdez moderada à severa e refluxo gastroesofágico. Fora feita a suspeita da síndrome CHARGE, confirmada geneticamente com alteração no éxon 8 do gene CHD7. Atualmente, faz acompanhamento com neurogeneticista, fonoaudiologia, fisioterapia, terapia ocupacional e equoterapia. A identificação precoce dos critérios diagnósticos de Blake para a síndrome CHARGE é o primeiro passo para o seguimento, identificando alta probabilidade da presença desta síndrome genética. Somando-se a isso, o sequenciamento do genoma realizado, corroborou o diagnóstico. Assim, a avaliação precoce das anormalidades que podem pôr em risco a vida e o desenvolvimento da criança devem ser corrigidas assim que possível. Enquanto conquistas buscadas pelo acompanhamento multidisciplinar são o desenvolvimento de habilidades utilizadas para sua vida diária, buscando a autonomia do paciente. Portadores da Síndrome CHARGE devem ter um acompanhamento multiprofissional, tratamento médico intensivo, bem como intervenções cirúrgicas, necessitando de adaptação dos serviços educacionais, terapêuticos e comportamentais.