



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome Cornélica De Lange: Relato De Caso

Autores: CATARINA FERNANDES PIRES (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PIAUÍ); FRANCISCO EWARDO RODRIGUES DA SILVA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PIAUÍ); BEATRIZ DE OLIVEIRA FREIRE (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PIAUÍ); LUCAS LUSTOSA CAMPELO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PIAUÍ); JOÃO MEDEIROS TAVARES NETO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PIAUÍ); ANÁLIA FERNANDES PIRES (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PIAUÍ); MICHELLE SANTOS MACÊDO (HOSPITAL INFANTIL LUCÍDIO PORTELLA); LÚCIO FERNANDES PIRES (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PIAUÍ); SIMONE SOARES LIMA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PIAUÍ); VALÉRIO CHAVES PINTO JÚNIOR (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PIAUÍ); KARLA THAIS SOARES ALVES (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PIAUÍ); MATEUS MARQUES E SILVA (UNIVERSIDADE ESTADUAL DO PIAUÍ); DANUSA DA PAZ OLIVEIRA DE SOUSA LEAL (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PIAUÍ)

Resumo: INTRODUÇÃO: A Síndrome Cornélia de Lange (SCdL) é uma doença genética polimalformativa rara, caracterizada por aparência facial peculiar, atraso de crescimento e do desenvolvimento psicomotor, alterações comportamentais e malformações associadas. DESCRIÇÃO DO CASO: JV, masculino, 6 meses de vida, nasceu de parto vaginal, a termo, peso 2850g, estatura 47cm, apgar 2 e 2, diagnosticado com anóxia grave pós-parto devido a síndrome de aspiração meconial. Com hipertonia muscular ao nascer que evoluiu com flacidez. Choro fraco. Crânio microbraquicefálico, sobrancelhas hirsutas com fusão na linha mediana. Cílios longos e recurvados. Nariz pequeno com narinas voltadas para frente. Micrognatia, Hirsutismo. Evoluiu com atraso no desenvolvimento neuropsicomotor e acentuado retardo de crescimento com ganho de peso insatisfatório. Apresentou episódios de aspiração que culminaram com Pneumonia. Foi Traqueostomizado. Alimenta-se por sonda nasointestinal desde o nascimento. Foi submetido a seriografia esôfago-gastro-duodenal que evidenciou doença do refluxo gastroesofágico moderado. Durante a internação paciente evoluiu com 2 episódios de crise convulsiva tônico-clônica. Realizou tomografia de crânio que evidenciou sinais de microcefalia e braquicefalia. DISCUSSÃO: A Síndrome Cornélia de Lange (SCdL) afeta igualmente indivíduos de ambos os sexos, em todas as raças e etnias. O diagnóstico é sobretudo clínico e caracteriza-se por recém-nascidos pequenos, baixo peso, apresentam uma microcefalia, deficiência mental, anomalias cardíacas, anomalias intestinais, refluxo gastroesofágico e características faciais particulares, que se misturam com os traços herdados da sua própria família. Os órbitos representam 4,5% dos casos, incluem-se: apneias, aspiração de alimentos, anomalias cardíacas, hemorragias intracranianas e incidentes no período pós-operatório. CONCLUSÃO: A SCdL é rara multisistêmica que necessita de seguimento por equipe multidisciplinar para a programação de cuidados das complicações mais frequentes que podem levar ao óbito.