Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Silver-Russell – Relato De Caso

Autores: FERNANDA LENNARA PEREIRA (FACULDADE DE MEDICINA DA UFC (FAMED)); LARISSA ALBUQUERQUE AGUIAR (FACULDADE DE MEDICINA DA UFC (FAMED)); FERNANDO CARLOS DOS SANTOS FILHO (FACULDADE DE MEDICINA DA UFC (FAMED)); AMANDA PIMENTEL LOPES (FACULDADE DE MEDICINA DA UFC (FAMED)); MARIA DE FÁTIMA VITORIANO DE AZEVÊDO (FACULDADE DE MEDICINA DA UFC (FAMED))

Resumo: INTRODUÇÃO: A Síndrome de Silver-Russell (SSR) é uma condição clínica heterogênea, que se manifesta principalmente por restrição do crescimento intrauterino (RCIU) e pós-natal, baixo peso, face pequena e triangular, assimetria corporal, e clinodactilia. Mutações em regiões propensas a imprinting genômico, nos cromossomos 7 e 11, e microarranjos nos cromossomos 7 e 17 têm sido relacionados a clínica desta síndrome. DESCRIÇÃO DO CASO: J.E.S.B., 3 meses, encaminhado à instituição com suspeita de alguma síndrome devido alterações morfológicas. Gravidez sem intercorrências, pré-termo. Na última USG pré-natal foi constatada macrocefalia, sendo indicado parto cesáreo. Capurro: 35s 1d. Ao nascimento, peso: 1325g, estatura: 36 cm, perímetro cefálico: 34 cm. Alterações ao nascimento: RCIU, hipospádia, criptorquidia e síndrome do desconforto respiratório. Paciente necessitou de oxigenoterapia (CPAP). Ao exame físico foram constatadas macrocefalia relativa, dolicocefalia, face triangular e frontal proeminente, orelhas displásicas e retrognatia. Apresenta ainda hérnia umbilical. Nos membros: prega palmar única e clinodactilia bilateral, sindactilia bilateral de 2º e 3º, e parcial de 4º e 5º pododáctilos. Na última consulta pais referiram sudorese noturna intensa. US transfontanelar: compatível com discreto sangramento intraventricular (grau I de Papile). Ecocardiograma: Forame oval patente. Cariótipo 46, XY. DISCUSSÃO: A indicação de parto cesáreo é questionável pois a macrocefalia era relativa. Sudorese noturna faz parte da clínica de SSR no início da vida pela hipoglicemia. Pais orientados a evitar jejum prolongado nos lactentes. Aproximadamente 35% dos casos apresentam hipometilação do gene H19, localizado na região de imprinting 11p15. Solicitado estudo molecular. CONCLUSÃO: A clínica é compatível com SSR. Sudorese noturna pode estar relacionada a episódios de hipoglicemia, presente nos portadores de SSR. O paciente em questão permanece em acompanhamento pela desnutrição secundária à SSR e com retornos para seguimento de Aconselhamento Genético.