



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome Cornélia De Lange Em Maringá-Pr

Autores: LEONARDO LEITE VALENCIO (UNICESUMAR); MATHEUS MOREL RIBEIRO CAVALCANTI DA SILVA (UNICESUMAR); JULIA WOSCH BROCHONSKI (UNICESUMAR); BRUNA CALMEZINI VALDIVIESO (UNICESUMAR); ANDREIA KATSUE NAGATA (UNICESUMAR); GILBERTO HISHINUMA (UNICESUMAR)

Resumo: Introdução: A síndrome de Cornélia de Lange (SCdL) é uma patologia genética e multissistêmica descrita inicialmente em 1916 por W. Brachmann e posteriormente em 1933 por Cornélia de Lange. É uma doença rara, com predomínio inexplicável em pacientes do sexo feminino, de prevalência estimada entre 1/62.500 a 1/45.000 na população geral. É causada por alterações nos genes NIPBL, SMC3, SMC1L1 e NAALADL2. Possui quadro variável, classificado em tipo I (clássico), tipo II (moderado) e tipo III (fenocópia). A SCdL é caracterizada por aparência facial peculiar: hirsutismo, baixa implantação dos cabelos e das orelhas, micrognatia, ponte nasal baixa, narinas antevertidas, fusão de sobrancelhas e cílios longos; pescoço curto, atraso do desenvolvimento psicomotor, déficit intelectual, malformação de membros, refluxo gastroesofágico, pregas palmares únicas, hipoplasia de mamilos, anomalias geniturinárias, oftalmológicas e cardiovasculares. Descrição do caso: Criança, sexo masculino, 1 ano e 3 meses. Diagnosticado com SCdL ao nascer, apresentando defeito transverso-terminal com monodactilia esquerda, sinofre, narinas antevertidas, cílios longos e fenda palatina. No pós-parto, necessitou de fototerapia e internação por 17 dias na UTI. Teste da orelhinha falho bilateralmente. Ecocardiograma transtorácico aos 3 dias apresentou comunicação interatrial pequena (3,5mm) com fluxo esquerda-direita, com evolução para forame oval mínimo no exame realizado com 1 ano. Anda com apoio e consegue desenvolver algumas palavras. Discussão: Observou-se neste caso, adido às características descritas, atraso no desenvolvimento neuropsicomotor e anormalidades gastrointestinais (refluxo gastroesofágico e constipação intestinal). O paciente faz acompanhamento médico e, mesmo com tais limitações, frequenta uma creche municipal, sendo este fato de suma importância para um bom prognóstico. Conclusão: Por ser uma afecção rara e de vasta sintomatologia, é fundamental o acompanhamento dos portadores da SCdL por uma equipe multiprofissional, possibilitando a adoção de uma melhor conduta e a coleta de mais informações sobre esta doença que ainda é pouco documentada na literatura médica.