



Trabalhos Científicos

Título: Gastropatia Na Síndrome De Phelan Mcdermid

Autores: THIANNE MARIA MEDEIROS (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES); CAROLINE ANDRADE (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES); JÉSSICA LAUREANO (CPAM); LARISSA MIRANDA (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES); LUANE LIRA (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES); GEORGIANNY PRAXEDES (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES); JÉSSICA ESTEVAM (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES); BARBARA VIEIRA (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES); CLARISSA ALMEIDA (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES)

Resumo: Introdução: A síndrome de Phelan McDermid é uma monossomia do 22q13, que se caracteriza clinicamente por hipotonia neonatal, atraso global do desenvolvimento, ausência ou retardo grave na aquisição da fala, além de alterações gastrointestinais, neurológicas, renais e dismórficas menores. Descrição do caso: G.S.M.B, 10 anos, natural e procedente de Santa Rita-PB, admitido com queixa de vômitos constantes após alimentar-se, e primeiro e único episódio convulsivo tônico-clônico afebril, evoluindo com perda da deambulação. Já diagnosticado com a síndrome de Phelan McDermid, e intolerância à lactose, esofagite, gastrite crônica e duodenite, doença do refluxo gastroesofágico (DRGE), estenose de traquéia, estando em desnutrição protéico calórica. Evoluindo com diminuição dos vômitos, após tratamento da DRGE, sem crises convulsivas após uso de anticonvulsivantes, retorno da deambulação com fisioterapia e melhora da desnutrição protéico calórica com acompanhamento dietético. Discussão: Portadores da Síndrome de Phelan McDermid apresentam frequentemente alterações gastrointestinais, como a doença do refluxo gastroesofágico, esofagite, gastrite crônica, e duodenite, que são fatores predisponentes para desnutrição protéico calórica, juntamente com a intolerância à lactose. O uso de medicações pró cinéticas, inibidores da bomba de prótons e antagonistas de receptores histamínicos (H₂), aliados à dieta específica colaboram para a melhora da desnutrição protéico calórica e melhora a qualidade de vida do paciente. Conclusão: Paciente medicado durante a internação com pró cinético, tendo melhora dos vômitos, com dieta específica para DRGE e para a desnutrição, com melhora desta. Foi feita fisioterapia motora, retornando a deambulação, e sem crises convulsivas após uso de medicação anticonvulsivante. Recebeu alta hospitalar em bom estado geral, deambulando, sem queixas gastrointestinais e sem queixas neurológicas. Encaminhado ao ambulatório de gastroenterologia e neurologia para posterior acompanhamento.