Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Sotos Ou Gigantismo Cerebral- Relato De Caso

Autores: LÍVIA FERREIRA COLARES (HOSPITAL FEDERAL CARDOSO FONTES); ANA CRISTINA BARBOSA DOMINGUES (HOSPITAL FEDERAL CARDOSO FONTES); ISABELLA RODRIGUES COSTA BRAGA (HOSPITAL FEDERAL CARDOSO FONTES); LYSANDRA RINALDI BARBOSA LEITE (HOSPITAL FEDERAL CARDOSO FONTES); MÔNICA VICENTE RENTE (HOSPITAL FEDERAL CARDOSO FONTES); RAFAEL DE PAULA PEREIRA HENRIQUE (HOSPITAL FEDERAL CARDOSO FONTES); TERESA RODRIGUES SERRADAS (HOSPITAL FEDERAL CARDOSO FONTES); VALÉRIA LEAL WAKIM (HOSPITAL FEDERAL CARDOSO FONTES); VICTOR HUGO CAMARGO DA SILVA (HOSPITAL FEDERAL CARDOSO FONTES); ROZANA GASPARELLO DE ALMEIDA (HOSPITAL FEDERAL CARDOSO FONTES)

Resumo: Introdução: Si?ndrome de Sotos ou gigantismo cerebral é uma ma? formac?a?o gene?tica por microdelec?a?o ou mutac?a?o no gene NSD1 e diagno?stico clínico observa?vel por meio de caracteri?sticas físicas típicas, com prevalência exata desconhecida. Descrição do caso: O.B.P.S, 5 meses, masculino, branco, procura o ambulatório de pediatria geral, com relato de dificuldades para sugar e observação de alteração em região cefálica. Pré natal sem intercorrências, parto cesáreo por iteratividade, nasceu grande para idade gestacional, perímetro cefálico maior que o percentil 97 (> p97), permaneceu internado após o nascimento por hipertensão pulmonar, hipoglicemia, icterícia e infecção. Ultrassonografia Transfontanela na maternidade: Ectasia de cavidades laterais e terceiro ventrículo. Ao exame: hipocorado, escafocefalia, perímetro cefálico e estatura aos 6 meses > p97, baixa implantação da orelha, palato ogival, bracdactilia, sindactilia de segundo e terceiro pododáctilos e alteração na implantação do pênis à bolsa escrotal. Atraso global do desenvolvimento neuropsicomotor. Ecocardiograma aos 6 meses: comunicação interatrial, com discreta repercussão hemodinâmica. Dilatação discreta biventricular e discreto refluxo de valva tricúspide. Parecer da Genética aos 9 meses: Fenótipo sugestivo da Síndrome de Sotos. Discussão: Na síndrome de Sotos ocorre aceleração do crescimento, macrocrania, retardo mental, dismorfismo cranio-facial, anomalias cardi?acas e geniturina?rias, icteri?cia e hipotonia neonatal, entre outras características, sendo necessário exame cuidadoso e periódico desde a primeira infância pois diversas alterações podem evoluir rapidamente quando na?o tratadas de forma precoce. Além disso, parece existir um risco discretamente aumentado de processos malignos com tipos e locais variados. Conclusão: O estudo da síndrome ainda e? desafiador no que diz respeito ao acompanhamento da sau?de geral dos indivi?duos que a possuem. Enfatiza-se o diagno?stico precoce e tratamento individualizado para que desta forma possa-se intervir dentro de uma perspectiva multidisciplinar a fim de contribuir para o crescimento e o desenvolvimento de indivi?duos com Sotos.