



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Jacobsen E Trombocitopenia: Relato De Caso

Autores: JOICY LEAL MOREIRA (UNIMAR); NELY REGINA SARTORI (UNIMAR); MONICA CRISTIANE DOS SANTOS COPETTI (UNIMAR); NATHALI MATTIUZO DOS REIS GARLA (UNIMAR); TAMIRES BERGO MARTINS FERREIRA (UNIMAR); LUZIANE JUVENAL CARVALHO (UNIMAR); JULLIANE FREITAS CHAVES (UNIMAR); RODRIGO WANDERLEY NEVES-BARBOSA (UNIMAR); JESSELINA FRANCISCO DOS SANTOS HABER (UNIMAR); TAMIRYS DE SOUSA TEODORO (UNIMAR); ALINE ALZIRA ULIAN (UNIMAR); JULIANA REJANE DA SILVA ROQUE (UNIMAR); BRUNO AUGUSTO PINTO MENEZES (UNIMAR); TAMIRIS FERREIRA ROCHA (UNIMAR)

Resumo: RESUMO: Síndrome de Jacobsen, rara desordem citogenética por deleção terminal do cromossomo 11q. As características típicas incluem: retardo psicomotor, trigonocefalia, dismorfismo facial, anomalias cardíacas e trombocitopenia, embora nem todas estejam presentes. A incidência é de 1/100.000 nascidos, sendo o sexo feminino mais acometido. RELATO DO CASO: Menina, parto cesáreo com 35 semanas e 5 dias, 2115g, 40cm, Apgar8/9, PC 33 cm; PT 27,5 cm. Mãe, G1P1A0, hipotireoideia com 75 mcg/dia de levotiroxina. US gestacional revelou crescimento com restrição intrauterina e dolicocefalia. Após o nascimento evoluiu com redução na saturação de O₂, taquipnéia e sucção débil. Encaminhada à UTI. Ao exame admissional: crânio malformado, fascies sindrômica, baixa implantação da orelha, hipotelorismo ocular e estrabismo. TCC: trigonocefalia e sinais de cranioestenose. Tentório de implantação baixa, com fossa posterior pequena em relação ao restante do encefálo. Ecocardiograma e ultrassom de abdome sem alterações. No 5º dia de internação evoluiu com 18.000 plaquetas, recebendo 2 transfusões de plaquetas. Cariótipo 46,XX del (11). Recebe alta com encaminhamento para equipe multiprofissional. RESULTADOS E DISCUSSÃO: toda malformação craniana associadas à discrasia sanguínea devem ser investigadas, ainda mais associadas a retardo psicomotor, que pode não ser percebido ao nascimento. Síndrome de Jacobsen deve constar no diagnóstico diferencial, embora de ocorrência rara. Outras malformações como cardíaca, renal, gastrointestinal, genitália, sistema nervoso central e/ou esquelético, oftalmológicas e auditivas, hormonais e imunológicas devem ser minuciosamente verificadas na presença dessa condição, pois costumam estar presentes. Aproximadamente 20% morrem nos primeiros dois anos de vida. Os que sobrevivem o período neonatal e infância, a expectativa de vida permanece desconhecida. Fundamental acolher os pais e familiares para conscientizá-los das possibilidades e prognósticos que envolvem essa condição. Encaminhamento à equipe multiprofissional e outros profissionais médicos como cardiologista e neurologista é primordial para a prevenção de complicações passíveis de acompanhamento e garantia de um cuidado adequado