



## Trabalhos Científicos

**Título:** Síndrome De Rubinstein-Taybi E Suas Particularidades Em Relato De Caso

**Autores:** LARA DE ANDRADE ARARIPE (UNICHRISTUS); WELIA MARIA DE AQUINO PINHO FERRARO (HOSPITAL LEIRIA DE ANDRADE); AMANDA LIMA PIMENTEL (UNICHRISTUS); ANA LIVIA PINTO MARINHO (UNICHRISTUS); ÉRICA RIBEIRO DA SILVA (UNICHRISTUS); KENYA VITÓRIA DE AGUIAR QUEIROZ (UNICHRISTUS); LÍVIA FRANÇA MASCARENHAS (UNICHRISTUS); LUANA ANDRADE NÓBREGA (UNICHRISTUS); MARINA DE ANDRADE BARBOSA (UNICHRISTUS); MELISSA DE ANDRADE BARBOSA (UNP)

**Resumo:** Introdução A síndrome de Rubinstein-Taybi (SRT) apresenta caráter autossômico dominante, com penetração variável. É uma síndrome rara, possuindo incidência mundial de 1:125.000. Descrição do caso Paciente G.N.S., 2.6 anos, sexo masculino, portador da SRT, procurou serviço oftalmológico no dia 27 de outubro de 2016, no qual foi comprovado alteração na refração, OD - 1.00, ESF -1.75, CYL a 45° e OE -1.00, ESF -1.25, CYL a 135°. Presença de ambliopia em OD, comprovada por incômodo ao utilizar tampão em OE. Atualmente, encontra-se em uso de óculos para correção do astigmatismo mióptico, e de tampão para estimulação visual de OD. Ao exame físico, apresentou retardo mental, baixa estatura, sobrelance espessa e arqueada, cílios longos, polidactilia, apêndice pré-auricular, dedos compridos e polegares largos, genitais pequenos, epicanto e fenda palpebral para baixo. Em avaliação otorrinolaringológica, diagnosticou-se rinite, desvio septal anterior à esquerda, ausência de Volmer, hipertrofia dos cornetos inferiores e hiperplasia de vegetações adenoideas de 70%. Em Tomografia Computadorizada (TC) de crânio sem contraste, evidenciou-se zona hipoatenuante cortico-subcortical, com alargamento dos sulcos corticais correspondentes, interessando a região temporo-parietal esquerda. Em Eletroencefalograma (EEG) digital com paciente em sono induzido, houve pontas e ondas agudas na região fronto-temporal esquerda. Discussão Infecções respiratórias geralmente são frequentes, devido às alterações otorrinolaringológicas. Sintomas fonoaudiológicos podem aparecer, pois com o comprometimento da região temporo-parietal esquerda, o desenvolvimento da fala torna-se lento, podendo ter relação com a afasia de Broca, caracterizada pela dificuldade em expressar-se verbalmente, porém com a compreensão preservada. A presença de ondas agudas no EEG pode indicar manifestações clínicas epileptiformes, sendo necessário o uso de medicação antiepiléptica. Conclusão As crianças portadoras da SRT possuem alto índice de retardo intelectual, devendo, portanto, terem o desenvolvimento neuropsicomotor estimulado precocemente. É importante o diagnóstico e o tratamento precoce, sendo recomendado o acompanhamento especializado.