



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome Rohhad - Desregulação Endócrina E Autonômica - Relato De Caso

Autores: MOACIR BATISTA DE CAMPOS NETO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO POLYDORO ERNANI DE SÃO THIAGO), MARIANA GASPAR MENDONÇA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO POLYDORO ERNANI DE SÃO THIAGO), JÉSSICA MALLMANN ERBES SCHAEFER MARTINS (HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO), TAMIRES DE SOUZA GARCIA (HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO), JULIANA VAN DE SANDE LEE (HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO)

Resumo: **INTRODUÇÃO:** Raras são as condições que cursam com apneia em crianças em idade escolar. O relato a seguir descreve o caso de um distúrbio denominado ROHHAD, que se apresenta com obesidade rapidamente progressiva, disfunção hipotalâmica, hipoventilação e desregulação do sistema nervoso autônomo, de etiologia desconhecida, diagnóstico difícil e tratamento desafiador. **DESCRIÇÃO:** Escolar de 6 anos, obeso, previamente hígido, admitido na UTI após parada cardiorrespiratória durante o sono. Após a extubação, foram documentados episódios de apneia, e durante investigação etiológica, detectados hipotireoidismo central, hipocortisolismo, hiperprolactinemia além de hipernatremia e alteração comportamental. Avaliação cardíaca sem alterações. Apresentou ganho progressivo e rápido de peso. Os achados foram compatíveis com a síndrome ROHHAD. Iniciado reposição hormonal, corrigido distúrbio hidroeletrólítico e instalado ventilação não-invasiva durante o sono em internação hospitalar. Em virtude da associação com tumores, solicitado tomografia que evidenciou nódulo para-aórtico heterogêneo, cuja etiologia segue em investigação. Após 60 dias internado, paciente recebeu alta com ventilador não-invasivo e acompanhamento ambulatorial. **DISCUSSÃO:** O caso ilustra condição de descoberta recente, com prevalência de aproximadamente 100 casos no mundo. A síndrome ROHHAD configura um distúrbio sem etiologia comprovada, embora alguns genes possam estar implicados, que geralmente se apresenta na primeira infância com um ganho ponderal rápido, seguido de distúrbios endocrinológicos e hipoventilação central. Não há tratamento específico ou cura descrita até o momento, ainda que algumas medidas terapêuticas inovadoras, como marcapasso diafragmático, estejam sendo estudadas para aumento da sobrevida desses pacientes, que atualmente possuem prognóstico reservado em decorrência das apneias de piora progressiva, com alta taxa de mortalidade relatada. **CONCLUSÃO:** O conhecimento sobre a síndrome ROHHAD é fundamental para diagnóstico diferencial com outros distúrbios autonômicos, genéticos e endocrinológicos, além de atentar para a detecção de novos casos, instituição de tratamentos que previnam as complicações e o direcionamento de recursos e pesquisas para esclarecimento etiológico e terapêutica curativa.