



## Trabalhos Científicos

**Título:** Síndrome Koolen-De Vries: Relato De Caso.

**Autores:** VANESSA KARLINSKI VIZENTIN (UNIVALI), BARBARA WIESE (UNIVALI), GABRIELA SCHIEFLER GAZZONI (UNIVALI), ISABELLA DE OLIVEIRA (UNIVALI), ALANA RITA ZORZAN (UNIVALI), LESSANDRA MARQUES COLMANETTI (UNIVALI), EMANUELLA SIMAS GREGÓRIO (UNIVALI), ADRIANA NAYARA FLORIANI (UNIVALI), MANOELA DE MELLO BORGES (UNIVALI), CRISTINA MARIA POZZI (UNIVALI), GABRIELLA LUTTI (UNIVALI)

**Resumo:** **INTRODUÇÃO:** A síndrome de Koolen-de Vries cursa com dismorfismo facial, atraso no desenvolvimento e déficit intelectual, podendo apresentar anomalias renais, urológicas ou neurológicas. A prevalência varia de 1 em 13.000 e 1 em 20.000 casos. **RELATO DE CASO:** Masculino, 2 anos e 6 meses, filho único, casal não consanguíneo. Realizou pré-natal e aos 6 meses apresentou trabalho de parto prematuro. Parto cesárea com 37 semanas, Apgar 8/9, peso 2540g, comprimento 47cm e perímetro cefálico 35cm. Sucção fraca, sendo prescrita fórmula láctea. Recebeu alta no 30 dia, sem intercorrências. Teste do pezinho normal. Evoluiu com hipotonia e atraso no desenvolvimento neuropsicomotor. Aos 5 meses, apresentou 2 episódios de crise convulsiva hemigeneralizada prolongada, desde então faz uso de fenobarbital, sem novos episódios. Ao exame: Braquicefalia, hipertelorismo, micrognatia, orelhas com lóbulos anteriorizados, pescoço curto, boca entreaberta com sialorreia. Compreende comandos simples, coloca objetos na boca, não faz uso de gestos, agitado, pouco interesse por brinquedos, prefere ficar só. Cariótipo 46 XY. O EEG revelou discreto alentecimento da atividade elétrica de base e assimetria com maior alentecimento a esquerda, atividade potencialmente epileptogênica frontal esquerda. A RM Encéfalo sugerindo leucomalácia e sinais de má-rotação do hipocampo esquerdo, ectasia do sistema ventricular, particularmente dos ventrículos laterais. CGH array microdeleção de 550 Kb na região cromossômica 17q21.31, compatível com síndrome de Koolen-de Vries. **DISCUSSÃO:** O caso apresenta características da síndrome como atraso no desenvolvimento, dismorfismo facial característico, alterações neurológicas e epilepsia. Por outro lado não foram observadas alterações esqueléticas ou renais. A intervenção multidisciplinar precoce é fundamental neste caso considerando o déficit no comportamento adaptativo. **CONCLUSÃO:** O controle das convulsões, a estimulação global e as influências sociais desempenharam papel de destaque para o paciente desenvolver habilidades adaptativas e superar o prejuízo no desenvolvimento. Relatos como este são cruciais para auxiliar na identificação e compreensão desta rara síndrome e para melhor correlação