



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Joubert: Relato De Caso

Autores: BRUNA TOMASI LORENTZ (HOSPITAL DA CRIANÇA SANTO ANTÔNIO - PORTO ALEGRE/RS), FRANCISCO SCORNAVACCA (HOSPITAL DA CRIANÇA SANTO ANTÔNIO - PORTO ALEGRE/RS), LISELOTTE MENKE BAREA (HOSPITAL DA CRIANÇA SANTO ANTÔNIO - PORTO ALEGRE/RS), IURI PEREIRA DOS SANTOS (HOSPITAL DA CRIANÇA SANTO ANTÔNIO - PORTO ALEGRE/RS), RAUL ARTEAGA RADUAN (HOSPITAL DA CRIANÇA SANTO ANTÔNIO - PORTO ALEGRE/RS), JÉSSICA ULLMANN WEBER (HOSPITAL DA CRIANÇA SANTO ANTÔNIO - PORTO ALEGRE/RS), MILENA BANCER GABE (HOSPITAL DA CRIANÇA SANTO ANTÔNIO - PORTO ALEGRE/RS), MARIENE CENTENO ABEL (UNIVERSIDADE FEDERAL DE CIÊNCIAS DA SAÚDE DE PORTO ALEGRE - PORTO ALEGRE/RS), CÂNDIDA DRIEMEYER (UNIVERSIDADE FEDERAL DE CIÊNCIAS DA SAÚDE DE PORTO ALEGRE - PORTO ALEGRE/RS), GUILHERME MARTINI SANTIAGO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE CIÊNCIAS DA SAÚDE DE PORTO ALEGRE - PORTO ALEGRE/RS), CAMILA MARIA BARBIERI DE SOUZA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE CIÊNCIAS DA SAÚDE DE PORTO ALEGRE - PORTO ALEGRE/RS)

Resumo: Introdução: a Síndrome de Joubert (SJ), doença genética rara, tem como característica principal o envolvimento cerebelar e achados radiológicos específicos. Este trabalho tem como objetivo relatar um caso e fazer uma breve revisão de suas características. Descrição do Caso: Paciente masculino, de 7 meses, vem ao serviço de Neurologia Pediátrica, encaminhado pelo Pediatra por aumento da densidade da fontanela anterior (FA), aumento do perímetro cefálico (PC) e hipotonia. Ao exame, criança era alerta e contactuava com examinador, porém não firmava a cabeça, não sentava sem apoio, bem como não elevava-se a partir do decúbito ventral. Apresentava PC de 44,5 cm e FA com aumento de resistência. Realizada ressonância magnética (RM) de encéfalo que evidenciou agenesia/hipoplasia do vermis cerebelar e espessamento dos pedúnculos, o que confirmou o diagnóstico de SJ. Discussão: A SJ é caracterizada pela hipoplasia do vermis cerebelar, visto nas imagens de RM como proeminência do pedúnculo cerebelar superior, ou 'sinal do dente molar'. Pode ser suspeitada nos primeiros meses de vida, já que apresenta manifestações como hipotonia, atraso do desenvolvimento neuropsicomotor, movimentação ocular anormal e alterações do padrão respiratório como taquipneia episódica e/ou sua alternância com apneias. Após início da marcha, a ataxia é comum. A Síndrome tem variável acometimento orgânico, podendo apresentar manifestações como polidactilia, dismorfismos faciais, defeitos retinianos, hepáticos e renais. Sua prevalência estimada é aproximadamente 1 caso para 80.000-100.000 nascidos vivos. Conclusão: Apesar da heterogeneidade de apresentação, a SJ deve ser suspeitada em crianças com atraso do desenvolvimento neuropsicomotor, situação comumente encontrada na prática pediátrica. Para confirmar o diagnóstico, é necessário RM de encéfalo, que evidencia sua característica principal. Uma vez confirmada, além do acompanhamento multidisciplinar, o paciente deve ser submetido a investigação complementar devido ao potencial acometimento de múltiplos órgãos.