



## Trabalhos Científicos

**Título:** Investigação De Coloboma De Nervo Óptico Em Um Recém-Nascido Com Sífilis Congênita: Um Relato De Caso

**Autores:** MARINA SPRICIGO CROSETTA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DE SANTA MARIA), PEDRO CARGNELUTTI DE ARAUJO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DE SANTA MARIA), CAROLINA PAIM FERNANDES (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DE SANTA MARIA), JULIANA ALVES JOSAHKIAN (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DE SANTA MARIA), ALINE REETZ CONCEIÇÃO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DE SANTA MARIA), ROSELI HENN (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DE SANTA MARIA)

**Resumo:** Introdução: O coloboma ocular é uma anormalidade congênita rara causada por defeito na embriogênese. Ocorre em 1 a cada 10.000 nascidos vivos, e mais da metade dos casos está associado a outra desordem ocular como estrabismo e ambliopia. Descrição: recém-nascido (RN) masculino, concebido de parto vaginal a termo com peso adequado para idade gestacional. Apresentava VDRL 1:1. Puérpera tratou com 3 doses de penicilina benzatina, porém não havia documentação do parceiro, além da situação vulnerável da mesma. Então, decidido pelo tratamento do RN com penicilina cristalina por 10 dias. Investigado com radiografia de ossos longos e punção lombar sem alterações. Submetido ao fundo de olho que evidenciou coloboma de nervo óptico e retina inferior em olho direito, assim como papila grande com formato ovalado e drusas de papila em olho esquerdo. Assim, o RN permaneceu internado para afastar malformações associadas a Síndrome Charge, mesmo sem apresentar coloboma de íris. Até o momento sem critérios diagnósticos. Realizou ecocardiograma com comunicação interatrial de 5 milímetros. Avaliado pela geneticista que descreveu alterações como fenda palpebral discretamente oblíqua para cima, epicanto inverso, orelhas discretamente rodadas posteriormente, com tragus proeminente especialmente à esquerda, lábio superior fino e micrognatia. Discussão: o coloboma é um achado que pode ocorrer isoladamente ou fazer parte de doença sistêmica. Dentre elas, está a síndrome Charge que envolve coloboma, cardiopatia, atresia de coanas, retardo de crescimento e/ou desenvolvimento, anomalias geniturinárias e de orelhas ou surdez. A lesão pode acometer outras estruturas do globo ocular, como íris, córnea, retina e coróide. Pode ser uni ou bilateral. Os pacientes frequentemente apresentam outros achados como dismorfismos, alterações de crescimento, malformações em pavilhão auricular, além de atraso no desenvolvimento neuropsicomotor. Conclusão: o coloboma é um diagnóstico oftalmoscópico importante que pode estar associado a diversas patologias sistêmicas. Apesar de pouco prevalente, frequentemente é a descoberta inicial.