



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Silver-Russell: Um Relato De Caso

Autores: FERNANDA MORELLATO BRAVO (UFES), ISABELLA VARGAS BALDON (UFES), BÁRBARA SILVA TON (UFES), GABRIEL BENEVIDES VALIATE MARTINS (UFES), GABRIEL DE MARTIN ROSSONI (UFES), GABRIEL ALVES DA SILVA COUTINHO (UFES), GERALDO PATROCINIO AGUIAR (UFES), JADER OLIVEIRA DOS SANTOS (UFES), ANDRE FELIPE CANDÊAS AMORIM (UFES), LUIZA CAMPOS BRUNETTI SPAGNOL (UFES)

Resumo: Introdução: A síndrome de Silver-Russell é uma condição congênita rara, caracterizada por um amplo espectro de sinais e sintomas, que podem variar entre os indivíduos afetados. Descrição do caso: Sexo masculino, 1 ano e 4 meses, com histórico de baixo peso ao nascimento, internado para investigação. Apresentava 5320 gramas e IMC de 11,85, ambos abaixo do escore Z -3. Ingeria apenas pequenas quantidades e recusava sólidos, porém sem disfagia. Exame físico com macrocrania, micrognatia, face triangular, fronte proeminente, baixa implantação de orelhas, clinodactilia em quinto dedo de ambas mãos, sindactilia em segundo e terceiro dedos bilateralmente, falange média ausente em mão direita e hipoplasia em mão esquerda, hipospádia escrotal e atraso de desenvolvimento motor. Avaliado pela equipe de genética médica, chegando ao diagnóstico clínico de Síndrome de Silver-Russell. Foi acompanhado pelas equipes de Nutrição e Fonoaudiologia, tentando-se inicialmente a estimulação da dieta oral, porém sem sucesso. Endoscopia digestiva alta descartou presença de lesões que pudessem dificultar a ingestão. Assim, foi optado pela equipe médica a introdução de sonda nasoentérica, tendo evoluído com ganho de peso após sua colocação, e pela realização de gastrostomia temporária para otimizar ganho de peso, a qual encontra-se aguardando. Discussão: Síndrome de Silver-Russell apresenta amplo espectro fenotípico, sendo marcante a restrição de crescimento intrauterino e pós-natal, macrocefalia relativa, face triangular, clinodactilia, assimetria óssea e baixa implantação das orelhas. Muitos exibem dificuldades alimentares no início da infância por falta de apetite e saciedade precoce. Alterações fonoaudiológicas e cognitivas podem estar presentes, embora pouco comum. Os achados genéticos nos afetados são heterogêneos e frequentemente esporádicos, com cromossomos 7, 11 e 17 constantemente envolvidos. Além disso, as ferramentas laboratoriais nem sempre estão disponíveis, implicando no diagnóstico predominantemente clínico. Conclusão: Trata-se de uma síndrome clinicamente e geneticamente variável, cuja abordagem por uma equipe multiprofissional se mostra imprescindível para bom desenvolvimento da criança.