



Trabalhos Científicos

Título: Relato De Caso: Dois Casos De Síndrome De Cockayne

Autores: NATÁLIA MARON (UNIVERSIDADE DE SANTA CRUZ DO SUL), SABRINA MUELLER (UNIVERSIDADE DE SANTA CRUZ DO SUL), HELENA WAGNER DINI (UNIVERSIDADE DE SANTA CRUZ DO SUL), PAULA DE CASTRO SANCHEZ (UNIVERSIDADE DE SANTA CRUZ DO SUL), LUIZA FACCHIN GHILARDI VIEIRA (UNIVERSIDADE DE SANTA CRUZ DO SUL), CAMILE LIMANA (UNIVERSIDADE DE SANTA CRUZ DO SUL), LILIANE LETÍCIA POSSA (UNIVERSIDADE DE SANTA CRUZ DO SUL), DIEGO GEHRKE PISTOIA (HOSPITAL SANTA CRUZ), JENIFER GROTTTO DE SOUZA (UNIVERSIDADE DE SANTA CRUZ DO SUL), FABIANI WAECHTER RENNER (UNIVERSIDADE DE SANTA CRUZ DO SUL)

Resumo: Introdução: A Síndrome de Cockayne é uma doença autossômica recessiva muito rara. As alterações dos achados clínicos são principalmente neurológicos, oculares, dermatológicos e odontológicos. Descrição do Caso: G.S, sexo feminino, aos dois anos de idade foi observado quadro de microcefalia, atrasado no desenvolvimento e no crescimento, além de fácies sindrômica e envelhecida. Foi encaminhada a um serviço de genética, onde recebeu o diagnóstico de Síndrome de Cockayne (SC). Foi orientado à família acompanhamento com fisioterapia, porém não o faziam, acarretando espasticidade na paciente. Apresentava quadros de broncopneumonia (BCP) de repetição, sendo aconselhado uma gastrostomia, a qual a família se recusou a fazer. Paciente faleceu aos 13 anos por pneumonia aspirativa. G.S, sexo masculino, segundo filho da família, apresentou o mesmo quadro clínico e fácies sindrômica após o nascimento, sendo logo diagnosticado com SC. Apesar das recomendações, também não realiza fisioterapia e é totalmente espástico e com afasia. Faz BCPs de repetição, sendo registrados cinco episódios e uma internação em 2018. Atualmente o paciente possui 15 anos, baixa estatura e microcefalia. Discussão: A SC é causada por mutação em diferentes genes, resultando em um defeito no mecanismo de reparo do DNA, induzido pela radiação UV. A gestação ocorre sem particularidades, sendo a doença geralmente percebida aos 2 anos de idade. É fundamental que os indivíduos recebam um acompanhamento multidisciplinar, a fim de controlar a sintomatologia. Além disso, é importante que haja o acompanhamento com fisioterapeuta a fim de retardar a progressão para espasticidade, o que não foi feito nos casos acima. É possível observar ações compatíveis com abandono familiar com os dois filhos. Conclusão: A SC é uma doença genética sem cura que causa alterações irreversíveis e possui baixa expectativa de vida. Para uma melhor qualidade de vida, é imprescindível um acompanhamento multidisciplinar contínuo do paciente.