39º Congresso Brasileiro de Pediatria
DE 09 A 12 DE OUTUBRO - PORTO ALEGRE/RS
Vamos construir o pediatra do futuro

Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Costello: Revisão E Relato De Um Caso

Autores: FERNANDA RONZANI BUSATO (UNIVERSIDADE DO SUL DE SANTA CATARINA), VIVIAN GUEDES DE SOUZA (UNIVERSIDADE DO SUL DE SANTA CATARINA), RAQUEL MENDONÇA CORRÊA (UNIVERSIDADE DO SUL DE SANTA CATARINA), PEDRO FADEL SIMÃO (UNIVERSIDADE DO SUL DE SANTA CATARINA), ISABELA MEDEIROS E SILVA (UNIVERSIDADE DO SUL DE SANTA CATARINA), GISELE ROZONE DE LUCA (UNIVERSIDADE DO SUL DE SANTA CATARINA), ANGELICA FRANCESCA MARIS (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SANTA CATARINA)

Resumo: Introdução A síndrome de Costello é uma doença genética extremamente rara, considerada uma síndrome fácio-cutâneo-esquelética de fenótipo variável. Descrição Mulher, 25 anos, filha de casal saudável e não consanguíneo, sem história familiar de doenças genéticas, irmãos saudáveis. Realizado pré-natal adequadamente. Parto normal, a termo e sem complicações. Na infância apresentou broncopneumonias, hidronefrose, atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, dificuldade alimentar, hidrocefalia e escoliose. Estudo citogenético normal. Bom estado geral, personalidade extrovertida, relativa autonomia nas atividades diárias, dificuldade de equilíbrio, comprometimento cognitivo moderado, hipersensibilidade sonora, voz rouca, cabelos encaracolados, curtos e finos, lábios volumosos, orelhas de implantação baixa, nariz largo, pele hiperpigmentada, pescoço curto, laxidez ligamentar, pregas palmares profundas, membros curtos, baixa estatura. Pesava 31,600 quilos, altura de 1,26 metros e perímetro cefálico de 58 centímetros. Discussão A síndrome de Costello afeta múltiplos sistemas do organismo. Em 1971, J.M. Costello fez a primeira descrição, desde então, foram descritos aproximadamente 200 a 300 casos no mundo. Caracterizada por mutações no proto-oncogene HRAS e KRAS2 com transmissão genética autossômica dominante. No período pré-natal apresentam polidramnia. O neonato pode se apresentar com peso e perímetro cefálico aumentados. Durante a vida é comum a dificuldade em se alimentar, a baixa estatura, o atraso na puberdade e outras características físicas já descritas na paciente, além de anomalias cardíacas, neurológicas e musculoesqueléticas. Predispostos a neoplasias benignas (papilomas) e malignas (rabdomiossarcoma, neuroblastoma e carcinoma de células transacionais da bexiga). O diagnóstico pode ser clínico, e, se necessário, pode ser realizado teste molecular para mutações no proto-oncogene HRAS. Os principais diagnósticos diferenciais são Síndrome de Noonan e Síndrome Cardiofaciocutânea. Precisam de constante avaliação médica pela gravidade das alterações cardíacas e risco de malignidade, além de maior chance de morte súbita. Conclusão O diagnóstico e acompanhamento médico são essenciais na síndrome de Costello, possibilitando um melhor desenvolvimento na infância, e a identificação de comorbidades associadas.