



## Trabalhos Científicos

**Título:** Síndrome De Rubinstein-Taybi: Condição Rara E Extremamente Impactante No Desenvolvimento Infantil - Relato De Caso.

**Autores:** LARISSA HALLAL RIBAS (UCPEL), LAURA NUNES ROTTA (UCPEL), HENRIQUE SZORTYKA (UCPEL), SAEINE JURÊ DA CUNHA (UCPEL), LILIAN OLIVEIRA TURELA (UCPEL), ANA CAROLINA KIELING (UCPEL), ARTHUR INEU FIGUEIREDO (UCPEL), GABRIELA LIMEIRA FANTON (UCPEL), LUISA EMELY LISE SIMONETI (UCPEL), MARIA CAROLINA MESTIERI CAZZAROTTO (UCPEL)

**Resumo:** Introdução: A Síndrome de Rubinstein-Taybi (SRT) caracteriza-se por múltiplas anomalias congênitas e déficit em desenvolvimento neuropsicomotor. Acomete 1 a cada 125.000 nascidos vivos, esporadicamente. Descrição do caso: Feminina, nascida de parto cesáreo, à termo, com restrição de crescimento intrauterino, pequena para Idade Gestacional e baixo peso ao nascimento. Apgar 2/8. Evoluiu com Síndrome de Aspiração Meconial e sepsis neonatal tardia. Apresenta estigmas sindrômicos, incluindo polegares largos e dedos grandes, nariz “em bico”, micrognatia, fissuras palpebrais oblíquas antimongolóide, além de discreta hipotonia. Realizado Eletrocardiograma demonstrando bradicardia sinusal e distúrbio de condução de ramo direito. Tomografia de crânio e Eletroencefalograma sem alterações significativas. Ecocardiograma revelou Comunicação Interatrial de 1,5 milímetros, sem repercussão hemodinâmica. Ultrassonografia transfontanelar sem alterações. Descartou-se infecções congênitas (Toxoplasmose, Citomegalovírus, Sífilis, Rubéola, Herpes). Encaminhada para o ambulatório de genética para seguimento, na alta hospitalar. Discussão: A SRT está presente em 1 a cada 300 crianças com retardo mental, e pode ser causada pela microdeleção do cromossomo 16p13.3 ou pelas mutações CREB-binding protein ou E1A-binding protein (p300). Cursa com baixa estatura, malformações cardíacas e otorrinolaringológicas, ocasionando alta incidência de infecção de vias aéreas superiores, podendo haver sequelas. No primeiro ano de vida, deve-se atentar para dificuldades na alimentação, constipação e estenose de ducto lacrimal, assim como defeitos cardíacos congênitos e glaucoma. Na paciente descrita, a suspeita diagnóstica surgiu após identificação de micrognatia, fásces típica da síndrome e alteração morfológica dos dedos. Diagnóstico não pode ser confirmado até o momento, pelo atraso em realização de Cariótipo. Conclusão: Trata-se de uma síndrome rara, que impacta fortemente na qualidade de vida de seus portadores. Acompanhamento fonoaudiológico, otorrinolaringológico e clínico se fazem necessários para minimizar suas consequências.