



Trabalhos Científicos

Título: Descrição De Alterações Clínicas, Comportamentais E Cognitivas, De Irmãos Com Síndrome De Charge

Autores: MARIA LUIZA FREITAS BARONE GASPARINI (PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DO PARANÁ - LONDRINA), LUIZA HARTLEBEN MELANI (PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DO PARANÁ - LONDRINA), IZABELLA NOVO FINATTI (PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DO PARANÁ - LONDRINA), ALINE CATARINA DALTO PINTO SAMULEWSKI (PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DO PARANÁ - LONDRINA), GABRIELA CARRIJO DOS SANTOS (PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DO PARANÁ - LONDRINA), EDMARA LAURA CAMPIOLO (PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DO PARANÁ - LONDRINA)

Resumo: INTRODUÇÃO: A síndrome de CHARGE é uma alteração genética rara, cuja prevalência é de 0,1 a 1,2 casos em cada 10 000 nascidos vivos, sendo caracterizada por coloboma, cardiopatia, atresia das coanas, atraso de crescimento e desenvolvimento, alterações genitais, auriculares auriculares/surdez, DESCRIÇÃO DO CASO: Composto por 2 pacientes irmãos, de sexos distintos com o diagnóstico de Síndrome de Charge. O primeiro, indivíduo de sexo feminino, 12 anos, cuja gestação foi planejada e acompanhada de pré-natal adequado, apresentando atresia de coanas, cardiopatia congênita, atraso de desenvolvimento e poucas alterações comportamentais. O segundo trata-se de paciente de sexo masculino, 11 anos, nascido de uma gravidez não planejada, associada a rejeição materna, além de drogadição durante tal período. Das características descritas por tal síndrome, apresentou hipoplasia genital, atraso de desenvolvimento. Além disso, faz uso de Periciazina e Clonidina devido a alterações comportamentais, como agressividade, dificuldade de socialização e insônia. DISCUSSÃO: A comparação inicia-se com a definição e diagnóstico da síndrome que, apesar da consanguinidade, desenvolveram diferentes critérios para diagnóstico da síndrome de CHARGE. As alterações comportamentais maternas durante as respectivas gestações levariam a alterações comportamentais intensas em uma das crianças. CONCLUSÃO: A etiologia da discrepância de intensidade das alterações comportamentais entre dois irmãos diagnosticados com a Síndrome de Charge pode ser atribuída ao diferente histórico pré-natal desses indivíduos, além da existência de outros possíveis fatores fisiológicos que podem desencadear tais desigualdades.