



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Opitz Na Infância: Desordem Genética Rara E De Etiologia Ainda Incerta - Relato De Caso.

Autores: ANA CAROLINA KIELING (UNIVERSIDADE CATÓLICA DE PELOTAS), LARISSA HALLAL RIBAS (UNIVERSIDADE CATÓLICA DE PELOTAS), MARCIA CHRISTINA STARK ANDERSSON (UNIVERSIDADE CATÓLICA DE PELOTAS), DAIANE D´AMBROS FERREIRA (UNIVERSIDADE CATÓLICA DE PELOTAS), LUCAS RODRIGUES MOSTARDEIRO (UNIVERSIDADE CATÓLICA DE PELOTAS), TUANY MARTINS NUNES (UNIVERSIDADE DO SUL DE SANTA CATARINA), ANA CLARA BERNARDI SAUL (UNIVERSIDADE FEDERAL DE PELOTAS), DANIELA MEDEIROS PATRÍCIO (UNIVERSIDADE DO SUL DE SANTA CATARINA), ALEXANDRE BALDISSERA (UNIVERSIDADE CATÓLICA DE PELOTAS), CAMILA FURTADO HOOD (UNIVERSIDADE CATÓLICA DE PELOTAS), CAROLINA NEUENFELD PEGORARO (UNIVERSIDADE CATÓLICA DE PELOTAS), LILIAN OLIVEIRA TURELA (UNIVERSIDADE CATÓLICA DE PELOTAS), BIANCA ALMANSA CARLOS (UNIVERSIDADE CATÓLICA DE PELOTAS), NATÁLIA FRANCO TISSOT (UNIVERSIDADE CATÓLICA DE PELOTAS), HENRIQUE SZORTYKA (UNIVERSIDADE CATÓLICA DE PELOTAS), VANESSA CARDOSO PERES (UNIVERSIDADE CATÓLICA DE PELOTAS), BRUNA LAILA TANSINI (UNIVERSIDADE CATÓLICA DE PELOTAS)

Resumo: Introdução: Síndrome de Smith-Lemli-Opitz ou Síndrome de Opitz caracteriza-se por malformações congênitas em linha média, sobretudo craniofaciais e genitais. Ocorre com frequência de 1: 20.000 a 1: 40.000 nascidos vivos. Descrição do caso: Paciente masculino, nascido a termo por parto cesáreo, com peso Adequado para Idade Gestacional, APGAR 8/9, apresenta genitália tipicamente masculina, testículos tópicos, hipospádia distal e hidrocele bilateral. Ultrassonografia abdominal sem alterações. Ultrassonografia transfontanelar revelou, em fossa posterior, na linha média, imagem com ecogeneidade líquida, não sendo possível avaliar o vermis cerebelar. Fibrobroncoscopia evidenciou vias aéreas superiores e inferiores normais. Ecocardiograma indicou canal arterial pérvio, sem repercussão hemodinâmica. Devido malformações genitais e fascies sindrômica, foi encaminhado à Genética médica e, após acaliação, diagnosticado com Síndrome de Opitz. Discussão: A literatura ainda é incerta quanto à transmissão genética desta Síndrome. Alguns estudos apontam como a causa um defeito autossômico recessivo em enzima biossintética do colesterol, a C7-redutase, levando à deficiência intelectual, baixa estatura e uma variedade de anormalidades fenotípicas, como hipertelorismo, fístulas laringo-traqueo-esofágicas, fenda palatina, úvula bífida, anomalias cardíacas, hipospádia, anomalias renais, uretrais e anais, e fotossensibilidade. Porém, outros estudos genéticos moleculares relatam que a etiologia seria uma desordem heterogênea em Cromossomo 22 e em Cromossomo X. Conclusão: Não é incomum na população masculina os defeitos congênitos em genitália, especialmente incluindo hidroceles e hipospádias. O reconhecimento imediato de outras manifestações associadas a estas malformações revela-se de extrema importância ao diagnóstico precoce da desordem genética, implicando em desfecho favorável à criança.