



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Cayler: Microdeleção Do 22Q11.2

Autores: DANYELLE DIAS CARDOSO (UNIFAMINAS), FERNANDA MAGALHÃES BASTOS RIBEIRO (CASA DE CARIDADE HOSPITAL SÃO PAULO), MARGARETH SANTOS RAMIRES SIGILÃO (CASA DE CARIDADE HOSPITAL SÃO PAULO), THAÍS PEREIRA MOREIRA (CASA DE CARIDADE HOSPITAL SÃO PAULO), ANA CLÁUDIA ANDRADE ARAÚJO (UNIFAMINAS), ADRIELLE MAZALOTTI CALZA (UNIFAMINAS), AYESKA RENATA FARIA (UNIFAMINAS)

Resumo: **INTRODUÇÃO:** A Síndrome de Cayler (SC) é uma doença rara que ocasiona assimetria facial associada à outras anomalias congênitas, sendo causada por hipoplasia/agenesia do músculo depressivo no ângulo da boca. **DESCRIÇÃO DO CASO:** E.A.S., 11 meses, 8 kg, sexo feminino, deu entrada ao hospital devido suspeita aspiração de corpo estranho, com aparecimento de febre (38°C), tosse esporádicas, dispnéia, sibilância e rouquidão. Mãe relatou que a paciente nasceu de parto cesárea, a termo, com 3400g, sendo encaminhada à Unidade de Terapia Intensiva após o nascimento devido esforço respiratório. No exame físico, paciente apresentou Pectus Carinatum, baixa implantação de orelhas e assimetria facial durante o choro. Foi internada e realizou Broncoscopia que aparentemente descartou aspiração de corpo estranho, AngioTomografia do tórax diagnosticando Hipoplasia Pulmonar, Ressonância Magnética da face com estudo do nervo facial, detectando hipoplasia do músculo depressor do ângulo da boca, Ecocardiograma para analisar malformações cardíacas, constatando dextrocardia, e Ultrassonografia Abdominal apresentou normalidade. Diante desses achados e o baixo peso da paciente, foi sugerido diagnóstico de SC. **DISCUSSÃO:** Na atualidade vigente, diversas comorbidades infantis estão sendo descobertas possibilitando diagnóstico e tratamento precoce, como a SC. Além das malformações já existentes, a criança poderá ter má evolução ponderal, baixa estatura, microcefalia com atrofia do córtex cerebral e atraso mental, sendo importante a identificação da doença previamente para um melhor prognóstico da doença. A abordagem multidisciplinar deve ser incentivada, com escola adaptada, pediatra, fonoaudiólogo e psicólogo, gerando uma melhor qualidade de vida à criança. **CONCLUSÃO:** A SC envolve um conjunto de patologias que podem ser observadas no estágio inicial da vida. A instalação da deficiência neuropsicomotora restringe interações da criança com o meio, prejudicando sua evolução. Diante disso, o paciente deve ser submetido precocemente a procedimentos que integrem um desenvolvimento motor, cognitivo e emocional, surgindo benefícios ao paciente e a família que o acompanha.