



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Joubert: Um Relato De Caso

Autores: SYANE DE OLIVEIRA GONÇALVES (UNIVERSIDADE VILA VELHA / HOSPITAL ESTADUAL INFANTIL E MATERNIDADE ALZIR BERNARDINO ALVES - HEIMABA), ULIANA MAIZA (HOSPITAL ESTADUAL INFANTIL E MATERNIDADE ALZIR BERNARDINO ALVES / HEIMABA-ES), MIGUEL HENRIQUE MORAES DE OLIVEIRA (UNIVERSIDADE VILA VELHA - ES), MARCOS ADRIANE MACHADO FILHO (UNIVERSIDADE VILA VELHA - ES), JÚLIA AGUIAR COSTA (UNIVERSIDADE VILA VELHA - ES), GABRIELA FRANCO FABRES (UNIVERSIDADE VILA VELHA - ES), GUSTAVO SILVA SAMPAIO (UNIVERSIDADE VILA VELHA - ES), FELIPE HELL ANDRADE (UNIVERSIDADE VILA VELHA - ES), DAYANE TALYTA STEIN PAULA (UNIVERSIDADE VILA VELHA - ES), CAMILLA DE SOUZA LOUREIRO (UNIVERSIDADE VILA VELHA - ES), BIANCA PEREIRA PESSANHA (UNIVERSIDADE VILA VELHA - ES), DOMINICK MONTEIRO SILVA (UNIVERSIDADE VILA VELHA - ES)

Resumo: INTRODUÇÃO: A Síndrome de Joubert (JS) caracteriza-se por malformação congênita do tronco cerebral e agenesia ou hipoplasia do vérmis cerebeloso que leva a alterações neurológicas associadas a envolvimento ocular, renal ou esquelético. DESCRIÇÃO DO CASO: ML, feminino, 3a8m. Síndrômica, internada por sepse de foco pulmonar, acidose metabólica, hipercalemia e natremia decorrente de insuficiência renal com necessidade de diálise peritoneal. Apresentou ainda, crises convulsivas responsivas a benzodiazepínico. Paciente com diagnóstico de ventriculomegalia grave em ultrassonografia morfológica do pré natal materno. Internada em Unidade de Terapia Intensiva Neonatal por 112 dias pós-natal, tendo alta gastrostomizada e com derivação ventrículo peritoneal. Com 5 meses, iniciou quadro de hipotonia de membros e evoluiu com atraso no desenvolvimento neuropsicomotor entretanto não mantinha acompanhamento médico. Quanto ao quadro infeccioso, a cobertura antibioticoterápica foi ampliada guiada por antibiograma. Porém, não obteve resposta satisfatória a terapia antimicrobiana evoluindo com parada cardio-respiratória e óbito após 10 dias de internação nesse serviço. Verificou-se hipotonia, retardo do desenvolvimento, pescoço curto, alteração ocular, plagiocefalia, polidactilia, sobranceiras arqueadas, nefronoftiase juvenil e epilepsia na paciente. O diagnóstico de SJ foi confirmado por parecer do geneticista relacionando as características clínicas e radiológicas. DISCUSSÃO: A Síndrome de Joubert é uma doença hereditária autossômica recessiva, caracterizada por alterações do sistema nervoso central, oculares e renais. A principal alteração do sistema nervoso central é a hipoplasia de vérmis cerebelar acompanhada de malformações complexas, que se manifestam clinicamente por: respiração irregular com hiperpneia ou apneia, retardo do desenvolvimento neuropsicomotor, ataxia, hipotonia, radiologicamente “sinal do dente molar”. CONCLUSÃO: Diante das características fenotípicas deve-se pensar em Síndrome de Joubert, sendo a neuroimagem com “sinal do dente molar” fundamental. Dessa forma, o diagnóstico precoce é importante visando planejamento terapêutico para melhor qualidade de vida dos acometidos, limitando os efeitos deletérios desta condição, visto ser uma entidade rara.