



Trabalhos Científicos

Título: Relato De Caso: Simpson Golabi-Behmel

Autores: CARLA VIRGINIA VIEIRA ROLLEMBERG (UNIT), CARLA RAYANE MENESES SANTANA BARRETO (UNIT), CAMILA DE AZEVEDO TEIXEIRA (UNIT), ABEL LUIZ MARTINS DO NASCIMENTO (UNIT), MAURÍCIO SILVA SANTOS (UNIT), BIANCA XAVIER (UNIT), HALLEY FERRARO OLIVEIRA (UNIT)

Resumo: A síndrome de Simpson Golabi-Behmel(SGB) é uma doença geneticamente heterogênea, caracterizada por cardiopatias congênitas, alterações faciais distintas, baixa estatura e outras manifestações. Caso: Paciente sexo masculino, 1 ano de idade, pais hígidos. Em acompanhamento regular com nefrologista pediátrico devido à alteração em sistema genitourinário diagnosticada ao nascimento. Em uso de cefalexina profilática desde o nascimento. Antecedentes neonatais: Ficou na unidade neonatal durante dois meses e recebeu alta para UTI. Teste de triagem neonatal, teste do reflexo vermelho e teste do coraçãozinho sem alterações. Nos primeiros meses de vida, o paciente apresentava alterações fenotípicas como implantação baixa de relhas, pés e mãos hiperemiadas, pescoço curto, glândulas mamárias extra numerárias. Crises respiratórias caracterizadas por coriza e dispneia eram frequentes, o que fez com que a mãe percorresse por diversos médicos sem um diagnóstico prévio.DISCUSSÃO: Durante a infância, observa-se crescimento paralelo à curva de referência com escore de desvio padrão de altura média, observando-se atraso de um a dois anos na idade óssea. Com o avançar da idade, as características fenotípicas vão mudando. No recém-nascido o que chama a atenção são mamas e dedos extra numerários, má formação do sistema urinário. As orelhas têm implantação baixa, com rotação posterior, formato oval e lóbulo espessado. O lábio superior tende a ter uma linha de sulco profunda e geralmente, o pescoço é curto, com excesso de pele, possui nariz curto e cabelos de baixa implantação. Na infância e adolescência as características fenotípicas são mais atenuadas. A variedade dos achados fenotípicos, a atenuação dos mesmos com a idade e a sobreposição fenotípica são elementos que dificultam o diagnóstico da SGB. Conclusão: é imprescindível realizar o diagnóstico precoce e correto, pois o prognóstico e manejo dos casos são diferentes e influenciam na qualidade de vida e sobrevida do paciente.