



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Kocher Debré Semelaigne: Um Relato De Caso

Autores: ILLANNE MAYARA DE OLIVEIRA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ONOFRE LOPES), MÁRIO EMÍLIO TEIXEIRA DOURADO JÚNIOR (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ONOFRE LOPES), REBECCA PAIVA DE ARAÚJO SILVA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE), LUCAS LAVINE DE OLIVEIRA E SILVA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE), GUSTAVO ALBERTO ARAÚJO DE PAIVA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ONOFRE LOPES), ALINE VASCONCELOS DE CARVALHO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ONOFRE LOPES), NATHÁLIA DIÓGENES FERNANDES (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ONOFRE LOPES), JANÓLIA FERREIRA DA COSTA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ONOFRE LOPES), MARÍLIA COSTA COELHO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ONOFRE LOPES), JÉSSICA CARVALHO FELIPE (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ONOFRE LOPES), MARIA CLARA AIRES DE SOUZA MARTINS (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ONOFRE LOPES), BÁRBARA MONITCHELLY FERNANDES CHAVES DE FARIA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ONOFRE LOPES), MARIA EUGÊNIA BARROS CHAGAS BASTOS (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ONOFRE LOPES), POLIANA MOTA XAVIER (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ONOFRE LOPES), ALANA DANTAS DE MELO (HOSP INFANTIL MARIA LUCINDA), PAULA YNDIHANARA MONTEIRO ANDRADE (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE), GUIDO SILVA GARCIA FREIRE (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE), DEBORA MAYRINK RESENDE (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE)

Resumo: Introdução: A síndrome de Kocher Debré Semelaigne (KDS) apresenta-se como uma consequência tardia do hipotireoidismo congênito associada a miopatia. Além desta, podem ser encontradas complicações metabólicas e secundárias dos sistemas: neurológico, cardiovascular, endócrino e renal. Descrição do caso: LVVS, sexo feminino, 8 meses e 18 dias, nascida de parto normal, APGAR 9/10 apresenta-se com quadro de perda de peso, hiporexia, constipação e palidez. Mãe refere sorologia positiva para HIV ausência de testes de triagem neonatal da paciente. Ao exame constatou-se hiporreatividade, hipotonia, atraso do desenvolvimento neuropsicomotor, baixa implantação de orelhas, presença de epicanto e macroglossia, além de bradicardia e sopro precordial sistólico 3+/4+. Os exames complementares demonstraram diferentes alterações: TSH: 50,4, T4L: 0,86, Ca: 11,4, CK: 2582, ao ECO TT: miocardiopatia hipertrófica com disfunção ventricular direita leve associada a valvopatia mitral e derrame pericárdico além de uma USG renal com hidronefrose e nefrocalcinose leve bilateral. Também foram observadas malformações auditivas com alteração condutiva bilateral. Discussão: A KDS é uma síndrome rara facilmente diagnosticada pelo teste do pezinho. A ausência do hormônio tireoidiano provoca inúmeras alterações desde o aparecimento de hérnia umbilical associada a constipação até manifestações como miocardiopatia, transtornos metabólicos e déficit neurológico. O caso descrito exhibe numerosas alterações, destoando dos trabalhos encontrados na literatura, que em geral apresentam sinais e sintomas mais restritos. Durante o período de internação da paciente foram feitas outras hipóteses diagnósticas, posteriormente descartadas, e iniciou-se o tratamento com levotiroxina e conseqüente melhora do quadro. As manifestações clínicas e a evolução da paciente são alusivas à KSD. Conclusão: Nesse sentido, é importante destacar que o programa de triagem neonatal do SUS tem grande valor e deve ser incentivado em todas as regiões, sobretudo nas populações de pouco acesso à informação.