Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Sotos: Além Do Gigantismo Cerebral

Autores: AMANDA MARTINEZ SLOMP (UNIVERSIDADE DO VALE DO ITAJAÍ - UNIVALI), GABRIELLA LUTTI (UNIVERSIDADE DO VALE DO ITAJAÍ - UNIVALI), CAROLINA KAORI KIMURA (UNIVERSIDADE DO VALE DO ITAJAÍ - UNIVALI), CRISTINA MARIA POZZI (UNIVERSIDADE DO VALE DO ITAJAÍ - UNIVALI), JANAINA SORTICA FACHINI (UNIVERSIDADE DO VALE DO ITAJAÍ - UNIVALI)

Resumo: Introdução: A síndrome de Sotos é uma desordem genética rara, de herança autossômica dominante, associada a atraso no desenvolvimento. O diagnóstico precoce pode impactar na evolução das complicações. Caso: Lactente do sexo masculino, 6 meses de idade, encaminhado para avaliação devido a assimetria na parede torácica. Nasceu a termo, parto vaginal, com 3990 gramas de peso, 52 cm de estatura e 39 cm de perímetro cefálico. Obteve Apgar 7/7 e ficou sob cuidados intensivos durante 10 dias. Desde a alta hospitalar, mãe refere que criança apresenta ortopneia e dispneia aos mínimos esforços, necessitando interromper as mamadas, além de infecções respiratórias de repetição, sem novas investigações. Ao exame físico: macrocrania, orelhas malformadas, fenda palpebral, hiperplasia gengival superior, tórax assimétrico (hemitórax direito maior), fígado a 3 cm do rebordo costal, hipotonia muscular e polegares aduzidos. Além disso, verificado presença de conjuntivite a esquerda e esforço respiratório. Mãe refere que criança faz uso de fenobarbital por convulsões tônico-clônicas ocasionais. Frente aos desvios fenotípicos apresentados, suspeitado de síndrome de Sotos (gigantismo cerebral), aguardando resultado genético para identificar o grau de deleção no gene NSD1. Discussão: Crianças com macrocrania, acelerac807,a771,o do crescimento e alterac807,o771,es comportamentais associadas a graus varia769,veis de retardo mental podem apresentar uma alteração genética pouco conhecida que envolve o cromossomo 5, com deleções totais ou parciais no gene NSD1. Assim como grande parte das síndromes genéticas, os desvios fenotípicos do caso apresentado são norteadores da investigação. No entanto, observa-se que a maioria das crianças sindrômicas só obtêm análise genética após apresentarem doenças ou limitações recorrentes, apesar de possuírem dismorfismos facilitadores para investigação. Conclusão: O gigantismo cerebral frequentemente está associado a algum grau de retardo mental e outros comprometimentos no desenvolvimento global da criança. A atenção e investigação precoce pode, além de tranquilizar a família, propiciar maior conhecimento sobre a doença e os cuidados necessários.