

## Trabalhos Científicos

**Título:** Síndrome De Curarino. Impacto Materno Da Ocorrência Na Primeira Gestação - Relato De Caso

**Autores:** ELIANE ARAUJO (HMDL), BEATRIZ HELENA FOLLY (HMDL), FLÁVIA CRISTINA NOCITO (HMDL), ANDERSON SANTOS (HMDL), MARIANA FERNANDES (HMDL), MARIA EDUARDA PINHEIRO (HMDL), PAULA HISSI (HMDL), LARA RIBEIRO (HMDL), MARIANA PINHEIRO (HMDL), MARCELO BARBOSA (HMDL)

**Resumo:** INTRODUÇÃO: A Síndrome de Curarino (SC) foi descrita pela primeira vez por Guido Curarino em 1981. É uma síndrome genética autossômica, dominante e rara, caracterizada por uma tríade composta por malformação anorrectal, massa Pré-sacral e disgenesia sacral. DESCRIÇÃO DO CASO: E.S. R, nascida com 37 semanas e 6 dias com pré-natal materno apresentando hipertensão arterial controlada e infecção urinária no primeiro trimestre de gestação. USG morfológico do segundo trimestre de gestação demonstrou redução de mobilidade de membros inferiores (MMII). Ao nascimento, Recém-nascida (RN) apresentando déficit motor em MMII, agenesia sacral, luxação de joelho esquerdo, pé torto congênito bilateral e cifose lombar. Presença de dimple em topografia de ilíaco (posterior) bilateralmente e em joelho esquerdo, também foram evidenciados. Parecer da Ortopedia, Neurocirurgia e Genética orientou acompanhamento ambulatorial com realização de ressonância magnética de coluna vertebral e crânio, além de intervenção cirúrgica eletiva pela neurocirurgia e sequenciamento do gene MSX1 pela genética. A mãe referiu tristeza e ansiedade pela expectativa de vida e acompanhamento clínico da mesma. DISCUSSÃO: A SC é reconhecida com um espectro clínico mais complexo podendo envolver diversas patologias. As alterações sacrais estão presentes em quase totalidade dos pacientes com SC e incluem, geralmente, a agenesia parcial do sacro. O diagnóstico pode ser clínico, pela presença da tríade mencionada anteriormente ou geneticamente pela identificação da mutação do gene HLXB9. CONCLUSÃO A presença de agenesia parcial do sacro pode ser considerado um forte indicador da SC, devendo-se atentar e avaliar cuidadosamente as crianças com essas alterações para que seja possível realizar um diagnóstico precoce da SC e, assim, possibilitar correção cirúrgica quando indicada, dirigir a avaliação complementar e permitir o aconselhamento genético do paciente e de seus familiares. Também é merecedor o acompanhamento psicológico e social destas famílias, além de seguridade de seguimento clínico e ambulatorial.