



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Cornélia De Lange - Relato De Caso

Autores: FERNADA ALÉXIA BUFFON (HOSPITAL GERAL DE CAXIAS DO SUL), ANA LÚCIA MENDES NOBRE (HOSPITAL GERAL DE CAXIAS DO SUL), GIOVANNI HENRIQUE BERTARELLO (UNIVERSIDADE DE CAXIAS DO SUL), LUANA VALDUGA DUTRA (UNIVERSIDADE DE CAXIAS DO SUL), AMANDA PAIM NOYA (UNIVERSIDADE DE CAXIAS DO SUL)

Resumo: Introdução: A Síndrome de Cornélia de Lange (SCdL) é uma cromossomopatia causada principalmente pela mutação do gene NIPBL (padrão autossômico dominante) e acomete cerca de 1 indivíduo a cada 10 a 30 mil nascidos vivos. O presente caso relata um paciente diagnosticado com SCdL clássica. Descrição: A.M.S, masculino. Paciente pré termo, nasceu de parto normal em domicílio por desconhecimento materno sobre a gestação. Não realizado pré natal, diagnosticado com SCdL ao nascimento por apresentar os critérios cardinais que caracterizam a SCdL clássica: sinofris, nariz curto, filtro nasal longo, lábios antevertidos e alteração musculoesquelética (oligodactilia manual). Ainda apresenta criptorquidia bilateral, micropênis, hirsutismo, retrognatia, microcefalia, refluxo vesico-ureteral bilateral grau V, atraso global de desenvolvimento e crescimento. Discussão: O quadro de SCdL se inicia ainda no período intrauterino sendo evidenciado crescimento intrauterino restrito. Cerca de 30% dos casos nasce de parto prematuro. A confirmação diagnóstica da SCdL é feita através de sequenciamento genético, porém devido à dificuldade de acesso ao exame alguns pacientes são diagnosticados por meio de características clínicas da síndrome. Há necessidade de considerar outras síndromes como diagnóstico diferencial como Síndrome de Fryns, Síndrome Alcoólica Fetal e Síndrome de Bohring Optiz. O prognóstico é reservado tendo em vista as múltiplas comorbidades associadas à síndrome que afetam diretamente a qualidade de vida da criança. A sobrevivência estimada é de cerca de 2 anos de idade, a depender do fenótipo do paciente. As principais causas de mortalidade correspondem às disfunções respiratórias (cerca de 31%) e cardíacas, seguidas de distúrbios gastrointestinais (19%). Conclusão: A SCdL é rara e cada caso relatado contribui para melhorar o atendimento e o seguimentos dos pacientes, especialmente no SUS. Acompanhamento é imprescindível para diminuir o impacto na vidas dos pacientes e suas famílias, devido a suas múltiplas comorbidades e alto custo em relação em seu diagnóstico e manejo.