NATAL - RN
CENTRO DE CONVENÇÕES
3 A 7 DE MAIO DE 2022
40º Congresso Brasileiro de Pediatria
Consolidando as conquistas em todo o Brasil

Trabalhos Científicos

Título: Relato De Caso: Abordagem De Suspeita De Síndrome De Zellweger

Autores: ISADORA BATISTA PIRES (HOSPITAL MUNICIPAL DR. FERNANDO MAURO PIRES DA ROCHA), NATALIA BAGNATO BOIHAGIAN (HOSPITAL MUNICIPAL DR. FERNANDO MAURO PIRES DA ROCHA), PAULO RICARDO CARDOSO LIBORIO (HOSPITAL MUNICIPAL DR. FERNANDO MAURO PIRES DA ROCHA), DANIELLY DOURADO SANTOS DA SILVA (HOSPITAL MUNICIPAL DR. FERNANDO MAURO PIRES DA ROCHA)

Resumo: Introdução: A síndrome de Zellweger (SZ) é uma doença genética autossômica recessiva rara, inclusa no grupo das doenças peroxissomais. Suas características são observadas desde o período neonatal e o quadro clinico é caracterizado por malformações craniofaciais e comprometimento grave da função neurológica, podendo haver patologias renais e hepáticas. Relato do caso: Recém-nascido, feminina, 36 semanas, filha de pais consanguíneos (primos de 1ºgrau), ambos hígidos. Ao nascimento apresentava dismorfias craniofaciais como fontanelas amplas, disjunção de sutura, fácies assimétrica, implantação baixa de orelhas, hipertelorismo ocular, pescoço alado, hipotonia global e pele com equimoses. Os exames laboratoriais e de imagem evidenciaram: sorologias negativas, US transfontanela com ventrículos laterais proeminentes e formações císticas multiloculadas em cornos frontais dos ventrículos laterais, ecocardiograma: forame oval persistente, persistência do canal arterial, hipertensão pulmonar, fundo de olho: hemorragia em ambos os olhos nos 4 quadrantes, cariótipo 46XX, teste do pezinho com alteração no TANDEN – aumento de C26, C24, C22, C20, C260 LPC / C220 LPC e C260 LPC. Discussão: A paciente apresenta hipotonia global, hipoatividade, dimorfismo facial, dificuldade de ganho de peso e atraso no desenvolvimento neuropsicomotor. Na triagem neonatal ampliada, TANDEM apresentou aumento de analitos estudados, sugestivo de doenças peroxissomais. A distinção entre a SZ e outras doenças peroxissomais torna-se muito difícil devido à dificuldade em realização de testes genéticos avançados na maioria dos serviços de saúde. No momento encontra-se com 4 meses de vida, em uso de oxigênio e acompanhamento para ganho de peso, aguarda alta hospitalar para realizar testes genéticos para diagnóstico definitivo. Conclusão: Nos recém-nascidos com malformações e hipotonia deve ser realizado investigação de erros inatos do metabolismo. Com a ampliação recente das doenças pesquisadas pelo teste do pezinho, essas condições são diagnosticadas mais precocemente, garantindo tratamento oportuno, evitando sequelas tardias e melhorando a qualidade de vida desses pacientes.