

Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Silver-Russell Em Lactente Com Fenótipo Típico E Com Dificuldade Alimentar Grave

Autores: ANDRÉ FELIPE MONTEIRO GONÇALVES (UNIVERSIDADE FEDERAL DO ESPÍRITO SANTO - UFES), ANTÔNIA BULHÕES NAEGELE DE ALMEIDA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO ESPÍRITO SANTO - UFES), MARIANNA OLIVEIRA REIS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO ESPÍRITO SANTO - UFES), GABRIELA CURTO CRISTIANES LACERDA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO ESPÍRITO SANTO - UFES), SILVANA FERREIRA DE SANTANA ALMEIDA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO CASSIANO ANTÔNIO MORAES - HUCAM/UFES), CHRISTINA CRUZ HEGNER (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO CASSIANO ANTÔNIO MORAES - HUCAM/UFES), MARIA DO CARMO DE SOUZA RODRIGUES (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO CASSIANO ANTÔNIO MORAES - HUCAM/UFES), MÁRCIA MARA CORRÊA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO CASSIANO ANTÔNIO MORAES - HUCAM/UFES), ANA DANIELA IZOTON DE SADOVSKY (UNIVERSIDADE FEDERAL DO ESPÍRITO SANTO - UFES)

Resumo: Introdução: A Síndrome de Silver-Russell (SSR) é geneticamente determinada e apresenta grande variabilidade de manifestações clínicas: baixo peso ao nascer, atraso no desenvolvimento neuropsicomotor e dificuldades alimentares. Descrição do Caso: M.E.E., masculino, 13 meses de idade, nascido pequeno para a idade gestacional (39 semanas, 2265 gramas e 44 centímetros), foi admitido em serviço ambulatorial pediátrico devido a importante déficit de crescimento, atraso do desenvolvimento neuropsicomotor e recusa alimentar, desde o início da amamentação, tendo, inclusive, internação prévia por desnutrição. Ao ser avaliado em consulta médica especializada, foram observados: fâcies alongadas, orelhas grandes e com baixa implantação, rarefação capilar em região occipital, leve micrognatia e clinodactilia do 5º dedo da mão, sendo aventada a hipótese de Síndrome de Silver-Russell. Após avaliação da Genética, foi realizada análise molecular que identificou hipometilação em mosaico no centro IC1 do cromossomo 11 paterno, confirmando o diagnóstico. Devido à baixa estatura faz acompanhamento com endocrinopediatria, além do uso regular de somatotropina. Após análise da gastropediatria e constatação da dificuldade alimentar grave, foi realizada gastrostomia como via alimentar alternativa, sendo mantida alimentação oral suplementar, objetivando estímulo à aceitação, sob orientação de nutricionista da equipe. Discussão: A baixa aceitação alimentar é uma característica marcante na Síndrome de Silver-Russell. É importante estar sempre atento ao desenvolvimento da criança, para que sejam feitas intervenções precoces que auxiliem no melhor desenvolvimento, evitando danos futuros. Em neonatos, a hipoglicemia está associada a atraso neuropsicomotor e danos cerebrais. A desnutrição deve ser tratada e prevenida. Conclusão: Em função das graves consequências do diagnóstico tardio, é fundamental a percepção das principais manifestações clínicas, a fim de minimizar o risco de desnutrição e melhorar as chances de desenvolvimento psicomotor dos portadores de SSR junto ao seguimento multiprofissional para o manejo adequado dos pacientes.