



22 A 26
DE OUTUBRO
DE 2024
FLORIANÓPOLIS - SC



Trabalhos Científicos

Título: Diagnóstico De Síndrome De Cri-Du-Chat Em Recém Nascido.

Autores: ANA CAROLINA DE CARVALHO COUTINHO EZARANI (HOSPITAL PRONTOBABY), MARINA CARVALHO DUARTE SÁ (HOSPITAL PRONTOBABY), GUSTAVO DUQUE YECKER (HOSPITAL PRONTOBABY), TAYNÁ BASTOS MOURÃO VIANA (HOSPITAL PRONTOBABY), MATHEUS FREIRE DE LIMA (HOSPITAL PRONTOBABY), RENATA NOVELLINO DO ROSÁRIO AZZI (HOSPITAL PRONTOBABY), RUBEM ROSA NETO (HOSPITAL PRONTOBABY), VIVIAN RIOS LABRE (HOSPITAL PRONTOBABY), BRENDA ALVES FERNANDES (HOSPITAL PRONTOBABY), MARIANA AQUINO LIMA GOMES FREIRE (HOSPITAL PRONTOBABY), LAÍS SOUZA IZQUIERDO PENARANDA (HOSPITAL PRONTOBABY), ROGÉRIA FERRAZ QUEIROZ (HOSPITAL PRONTOBABY), JÚLIA SCHIFFLER RIPPEL BARBOSA (HOSPITAL PRONTOBABY), MARIA IZABEL MULLER DE CAMPOS DUTRA E SILVA DE ANDRADE (HOSPITAL PRONTOBABY), SILVIA SOUZA SALVATO (HOSPITAL PRONTOBABY)

Resumo: A síndrome, descoberta em 1963, na França, pelo geneticista Dr. Jerone Lejeune, também conhecida como síndrome do miado do gato, devido ao choro semelhante ao som do felino. É de origem genética, com uma anomalia cromossômica rara, com incidência de 1:15000 a 1:50000 nascidos vivos no mundo. Recém nascido (RN) de J.O.F, feminino, 34h de vida, com relato de diversos episódios de cianose central e periférica, principalmente ao chorar. Mãe relata dificuldade na pega e na sucção em seio materno. Nega febre e dificuldade para respirar. Mãe 35 anos, realizou pré-natal em clínica da família. Negou intercorrências na gestação. Sorologias negativas. Parto vaginal, a termo, líquido amniótico tinto de mecônio. Tempo de bolsa rota: 2:45h Apgar: 7/9. Relato de nascimento de RN sem malformações aparentes e sem necessidade de reanimação. Ao exame, RN hipotivo, hidratado, corado, com leve taquipneia, anictérico, acianótico no momento. Estridor ao choro. Com hipotonia generalizada (cervical e membros superiores - MMSS e inferiores- MMII). Relato de hipersialorreia. Apresenta retrognatia e anquiloglossia. Ausculta cardíaca com sopro sistólico, ++/6+. Ausculta pulmonar, com sopro tubário em ápice de ambos pulmões. Abdome com hérnia supraumbilical. MMSS: punho em flexão maior do que o normal. Postura de mãos em figa. Solicitados exames de rotina e cariótipo, que evidenciou: 46XX com deleção do braço curto do cromossomo 5, diagnóstico de Síndrome de Cri-Du-Chat. A síndrome de Cri-Du-Chat é uma condição genética rara, resultado de uma deleção parcial ou total do braço curto de um dos pares do cromossomo 5. A maioria dos casos é esporádica, somente 10% a 15% dos pacientes são descendentes de portadores de translocação. Sinais e sintomas característicos são: Choro típico – miado de gato, sucção débil, micrognatia/retrognatia, microcefalia, prega palmar única, hipotonia, face arredondada com bochechas grandes, hipertelorismo ocular, epicanto, atraso no desenvolvimento, entre outros. O diagnóstico é feito pela apresentação clínica e estudos genéticos. Acompanhamento é ambulatorial com equipe multidisciplinar: geneticista, neuropediatra, cardiopediatra, oftalmologista, dentista, ortopedista, psicólogo, fisioterapeuta, terapia ocupacional e fonoaudiólogo. Abordagem terapêutica é de suporte, focando nas morbidades associadas e no fortalecimento e desenvolvimento. Recomenda-se aconselhamento genético aos pais. O prognóstico varia, dependendo da gravidade das malformações e da deficiência intelectual. Com trabalho e acompanhamento contínuos, pessoas com síndrome de Cri du Chat podem ter vidas relativamente independentes e satisfatórias. O caso descrito representa uma condição genética rara e complexa, que afeta diversos aspectos do desenvolvimento físico e cognitivo. É de extrema importância o suporte multidisciplinar, visando uma maior sobrevida e desenvolvimento mais próximo ao habitual possível, oferecendo uma melhor qualidade de vida dos pacientes e seus familiares.