

## Trabalhos Científicos

**Título:** Um Paciente Com Alta Estatura – Qual O Seu Diagnóstico?

**Autores:** MICHELLE NEHME TUFFY FELIPPE (HOSPITAL SÃO LOURENÇO/LAR DE FREI LUIZ),  
FELLIPO MELLO MOREIRA (UNIGRANRIO-AFYA/ LAR DE FREI LUIZ)

**Resumo:** Abordar características etiológicas de crianças que apresentam aceleração do crescimento, macrocefalia, deficiência intelectual e dismorfismo crânio-facial. K.V.C.S, feminino, 5a4m, 2º filha de pais não-consanguíneos. Pré-natal iniciado no 4º mês, icterícia neonatal, submetida a fototerapia, alta após 45 dias. DNPM: Sustentou pescoço 5/6 m, sentou sem apoio 8/9 m, engatinhou 12 m, andou 16 m e falou 2a5 m. Dentição aos 6m. Cartão vacinal completo. Um episódio de crise convulsiva tônico-clônica generalizada, sem vigência de febre ou infecção, de cerca de 10m. Com 22m apresentou outra crise, em vigência de febre aferida de 39,5°C, tipo tônico-clônica generalizada, cerca de 30 minutos, internada por 5 dias, com alta hospitalar sem anticonvulsivante. Há relato na HF paterna de deficiência intelectual e atraso do desenvolvimento neuropsicomotor (tio paterno), e HF materna de Epilepsia (primo de 2º grau). Na admissão (21m) apresentava ao exame face alongada, fronte proeminente, hipertelorismo ocular, telecanto, ponte nasal alargada e achatada, fendas palpebrais com inclinação antimongolóide, palato ogival, escassez de cabelo na região fronto-parietal, comprimento total da mão direita: 13,5 cm (>P97), comprimento total do pé direito: 18 cm (>P97), genu valgo e pés planos. Além de irritabilidade, não obedecia a ordens simples, ainda não falava, emitindo sons ininteligíveis, marcha, força e os reflexos superficiais e profundos sem alterações. Tônus muscular pouco diminuído, movimentação ocular extrínseca sem alterações. Solicitamos um Eletroencefalograma, Tomografia computadorizada de crânio (sem alterações) e orientação quanto ao início de terapias de apoio (Fonoaudiologia) e parecer à Genética Médica. Em agosto de 2012, 2a após a 1º consulta, pré-escolar retornou a consulta devido ao reinício das crises convulsivas tônico-clônicas generalizadas, sendo iniciado ácido valpróico, apresentava linguagem silabada com dificuldade para articulação das palavras, sem controle esfinteriano total - ainda em uso de fraldas, presença de discreta alteração da mobilidade ocular, além de assimetria entre os membros inferiores, causando repetidas quedas da própria altura, sendo encaminhada para as especialidades de Oftalmologia e ortopedia pediátricas, e reforçada a importância da realização dos exames complementares solicitados (incluindo USG de vias urinárias e parecer à Cardiologia) e das terapias de apoio indicadas na 1º consulta. Em agosto de 2013 pré-escolar (4a9m) retornou à consulta com a mãe ainda sem realizar os exames complementares solicitados, mas usando regularmente anti-convulsivante prescrito extensa revisão da literatura com as palavras-chave “gigantismo”, “macrossomia”, “macrocefalia” em Index Medicus/MEDLINE, SciELO, LILACS, Pubmed, Up To Date e pesquisa direta Realizado diagnóstico tardio de Síndrome de Sotos O Pediatra deve estar apto a reconhecer os desvios do desenvolvimento e orientar a investigação e o tratamento multidisciplinar.