



22 A 26
DE OUTUBRO
DE 2024
FLORIANÓPOLIS - SC



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Cornélia De Lange: Um Estudo De Caso

Autores: SILVIA BENINCÁ (MÉDICA PEDIATRA E ESPECIALISTA EM TERAPIA INTENSIVA PEDIÁTRICA PELO HOSPITAL GERAL CAXIAS DO SUL), FABIANA BALDISSERA BOM (DISCENTE DO CURSO DE MEDICINA, ÁREA DAS CIÊNCIAS DA VIDA E SAÚDE, DA UNIVERSIDADE DO OESTE DE SANTA CATARINA, CAMPUS JOAÇABA)

Resumo: A síndrome de Cornélia de Lange (CdLS) é uma doença congênita que possui apresentações fenotípicas distintas. Este estudo objetiva analisar as características clínicas de um recém-nascido (RN) portador correlacionando com a literatura. RN masculino, pré-termo tardio, idade gestacional de 36 semanas e 2 dias, nascido de cesariana devido oligodrâmnio, Apgar 7/10, líquido meconial, com necessidade de reanimação neonatal, peso 2.120g, comprimento 41,5cm e perímetro cefálico 31cm. Gravidez de risco habitual, não planejada, com realização de 8 consultas pré-natais. Mãe de 19 anos, G1PC1A0, sem intercorrências durante o pré-natal. Suscetível à toxoplasmose, demais sorologias não reagentes. Constatou-se que o RN era portador de alguns sinais clínicos cardinais da CdLS, tais como sinofris e sobrancelhas grossas, nariz pequeno, narinas antevertidas e ponta nasal côncava, filtro apagado e lábio superior fino. Portanto, após a alta hospitalar, realizou cariótipo que não demonstrou anormalidades. O teste da triagem auditiva exibiu alterações, para tanto requisitou-se o exame de potenciais evocados auditivos de tronco encefálico, não realizado e imitanciometria com curva timpanométrica tipo B bilateral. Na puericultura, observou-se baixo ganho de peso e comprimento abaixo do esperado para a idade, encontrando-se inferior ao percentil 3 pelos gráficos de prematuros da Organização Mundial da Saúde, refletindo déficit de crescimento pós-natal, um sinal sugestivo da CdLS. Nesse sentido, o paciente obteve um escore clínico de 9 pontos, caracterizando a forma clássica da síndrome. A CdLS é uma patologia de malformações congênitas, de incidência rara, estimada em 1:30.000 indivíduos. Envolve um conjunto de fenótipos leves a graves, que variam de fácies típicas, restrição de crescimento, hipertricrose e anormalidades viscerais e musculoesqueléticas. Normalmente, o fenótipo clássico costuma levar a suspeição ao nascimento, todavia, espectros mais atenuados usualmente transcorrem subdiagnosticados. Então, a suspeição precoce da síndrome torna-se fundamental não somente para o diagnóstico correto, como também para proporcionar suporte clínico ao paciente e aconselhamento genético às famílias. Devido a heterogeneidade de apresentação, existe escore da CdLS que utiliza sinais cardinais e sugestivos para demonstrar valor preditivo positivo nas formas clássicas e não clássicas da síndrome. O paciente estudado conseguiu ser diagnosticado a partir desse escore, reiterando a importância da análise dos sinais clínicos. O paciente apresentado recebeu o diagnóstico da CdLS por meio dos critérios clínicos e por essa razão encontra-se em cuidados com equipe multidisciplinar na Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais e em especialidades, como otorrinolaringologista, oftalmologista e médico geneticista. Por tratar-se de uma síndrome de incidência rara, torna-se crucial a identificação precoce dos portadores, determinando um melhor prognóstico e maior qualidade de vida.