

## Trabalhos Científicos

**Título:** Síndrome De Emanuel: Relato De Síndrome Rara

**Autores:** MARIA EDUARDA VITORINO DE OLIVEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE LAVRAS), GABRIEL AUGUSTO NAVA TAVEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE LAVRAS), ANA CLARA VITORINO DE OLIVEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE LAVRAS), LUAN DOS PASSOS SILVA PAULO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE LAVRAS), NATANAEL LOURENÇO MOTA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE LAVRAS)

**Resumo:** A Síndrome de Emanuel (SE) é uma condição genética rara (1:110000), causada por uma translocação entre os cromossomos 11 e 22. Ela pode ocasionar múltiplas anomalias congênitas e atrasos no desenvolvimento pré e pós-natal. Paciente, sexo masculino, 4 anos e 5 meses, observado desde período gestacional, apresentou icterícia neonatal e foi acompanhado por equipe multidisciplinar. Aos 5 meses, ultrassons de abdome total, rins e vias urinárias não evidenciaram alterações. Apresenta, porém, displasia congênita dos quadris e luxação bilateral (submetido a artrografia e redução incruenta do quadril bilateral aos 11 meses), cardiopatia congênita, comunicação interatrial (CIA) pequena, fenda palatina corrigida, dismorfismos craniofaciais e atraso global no desenvolvimento psicomotor. Ressonância magnética realizada aos 3 anos mostrou osteopífises femorais proximais não ossificadas, rodadas e subluxadas anteriormente, principalmente à direita, tetos acetabulares verticalizados e derrame articular bilateral. Ademais, a primeira crise convulsiva ocorreu aos 4 anos e 5 meses, de natureza focal, e o paciente foi, posteriormente, diagnosticado com pneumonia. Na avaliação neuropsicomotora, notou-se hipotonia global e atraso de fala importante, o paciente não anda, mas consegue se sentar sem apoio e manter postura ortostática por pouco tempo. Ele apresenta também comportamentos compatíveis com transtorno do espectro autista, como emissão de sons repetitivos, estereotípias do tipo flapping e nem sempre atende ao chamado. Possui alterações cognitivas, além de apresentar o hábito de sucção do polegar e projetar a língua para fora da boca. O paciente começou a frequentar ambiente escolar aos 4 anos e 3 meses e reage positivamente à interação com outras crianças. Análise cariotípica e molecular revelou cromossomo extranumerário derivado de translocação entre 11 e 22 - 47 xy +der(22)t(11,22)(q23,q11.2). Em se tratando de de uma síndrome rara de caráter genético supranumerário t(11,22), as principais alterações são assimetria facial, fenda palatina (53%), alterações pré-auriculares, perda auditiva (15%), estrabismo (33%), miopia (38%) e/ou ptose (8%). Contudo, o atraso neuropsicomotor é presente em todos os casos relatados. Alterações cardíacas ocorrem em 62% dos casos, como a CIA (45%). Diante disso, sabemos que são pacientes mais suscetíveis a infecções, como otite média recorrente e pneumonia, sendo que 20% desses podem vir a precisar de traqueostomia. Um importante diagnóstico diferencial é a síndrome de Kabuki, sendo que os fatores mencionados podem elucidar. A síndrome exige atenção diferenciada e acompanhamento multidisciplinar. No caso, o paciente teve diagnóstico precoce e seu desenvolvimento e qualidade de vida melhorados pelo trabalho precoce da equipe. Portanto, os pediatras devem atentar-se à SE como possível diagnóstico em pacientes com anormalidades congênitas, para que possam oferecer suporte e aconselhamento genético à família.