



41º CONGRESSO
BRASILEIRO DE
Pediatria
Florianópolis-SC

22 A 26
DE OUTUBRO
DE 2024
FLORIANÓPOLIS - SC



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Brown-Vialetto-Van Laere (Sbvvl) : Um Relato De Caso.

Autores: MARIA CONCEIÇÃO DE MEDEIROS SIMÕES (HOSPITAL INFANTIL VARELA SANTIAGO), ARTHUR DE ASSIS LEITE (HOSPITAL INFANTIL VARELA SANTIAGO), FÁTIMA AYRINE PEREIRA DE LIMA (HOSPITAL INFANTIL VARELA SANTIAGO), ISABELLE TEIXEIRA CAMPOS DE CARVALHO (HOSPITAL INFANTIL VARELA SANTIAGO), LUARA DE CÁSSIA ALEXANDRE SILVA (HOSPITAL INFANTIL VARELA SANTIAGO), ROBERTA SOBRAL DAISSON SANTOS (HOSPITAL INFANTIL VARELA SANTIAGO), TAÍSA DE ABREU MARQUES NOGUEIRA (HOSPITAL INFANTIL VARELA SANTIAGO), VINICIUS ROMEU BESERRA DIÓGENES (HOSPITAL INFANTIL VARELA SANTIAGO), CARLA ANDREA LIMA DE OLIVEIRA (DEPARTAMENTO DE RESIDÊNCIA MÉDICA, HOSPITAL INFANTIL VARELA SANTIAGO,)

Resumo: A Síndrome de Brown-Vialetto-Van Laere (SBVVL) trata-se de um distúrbio autossômico recessivo raro, apresentando-se clinicamente com retardo no desenvolvimento neuropsicomotor, justificada pela surdez neurossensorial e alterações nos nervos cranianos. B.C.S.Q, sexo feminino, 6 meses, prematura de 36 semanas, encaminhada da atenção primária para investigação etiológica de perda de peso progressiva, nistagmo e hipotonia. Durante a internação, notou-se um atraso no neurodesenvolvimento psicomotor, associado a uma hipotonia global generalizada, hiporreflexia e paresia significativa em membros superiores e inferiores. Além disso, paciente apresentava uma fundoscopia sugerindo distrofia hereditária da retina. Laboratorialmente, chamava atenção uma hipertrigliceridemia isolada. Na internação, realizado ecocardiograma, tomografia de crânio e de abdome, os quais estavam dentro dos limites da normalidade. Após 10 dias de internação hospitalar, mantendo-se estável clinicamente, paciente recebeu alta do serviço para prosseguir investigação ambulatorial, sendo solicitado uma Ressonância de Crânio, Painel Genético para Pesquisa de Erro Inato do Metabolismo e Avaliação Auditiva. Após cerca de 30 dias, paciente retorna com o seguinte achado em teste genético: “ Identificada uma variante provavelmente patogênica, em homozigose, no gene SLC5A2”. Sendo iniciado, deste modo, tratamento precoce com Vitamina B2 e encaminhada paciente para seguimento com geneticista. Lactente apresenta histórico familiar de quadro semelhante, porém com crises convulsivas associadas em irmãs gêmeas, de modo que a 1º gemelar foi a óbito aos 9 meses e a 2º gemelar com 1 ano e 11 meses, ambas com a causa da morte de etiologia desconhecida. Genitora apresentou Doença Hipertensiva Gestacional, além de Infecção Urinária no 2º Trimestre, tratada adequadamente com Cefalexina. Genitores apresentam consanguinidade, sendo primos de Primeiro Grau. Discussão: Em revisão de literatura com impacto científico, nota-se que o prognóstico é desfavorável na ausência de tratamento, especialmente quando os sinais aparecem precocemente. Cerca de 80% dos pacientes que apresentaram a clínica sem tratamento entre 0-3 anos faleceram após 24 meses. Além disso, observou-se também que iniciar precocemente a terapia com Riboflavina em pacientes pediátricos com neuropatias motoras inexplicáveis pode interromper o avanço da doença, mesmo durante a espera pelos resultados dos testes genéticos e investigação de outras condições. Assim, é crucial compreender o impacto da investigação dos marcadores, aumentando a conscientização sobre condições como a SBVVL e incentivando sua consideração na prática médica. Conclusão: Percebe-se, portanto, a importância da investigação do DNPM na puericultura, com intuito de perceber sinais e sintomas para o diagnóstico precoce e tratamento imediato, objetivando uma melhora na expectativa de vida e redução da morbimortalidade das crianças acometidas.