



22 A 26  
DE OUTUBRO  
DE 2024  
FLORIANÓPOLIS - SC



## Trabalhos Científicos

**Título:** Relato De Caso: Síndrome De Rubinstein-Taybi Em Extremo Norte Do Brasil

**Autores:** STEPHANY PINA DA CUNHA NASCIMENTO MESQUITA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE RORAIMA / HOSPITAL DA CRIANÇA SANTO ANTÔNIO), BÁRBARA SANTOS NOGUEIRA PACHECO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE RORAIMA / HOSPITAL DA CRIANÇA SANTO ANTÔNIO), ANA BEATRIZ DE MORAIS EMERICK SILVA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE RORAIMA / HOSPITAL DA CRIANÇA SANTO ANTÔNIO), CLAUDIA MONTEIRO AIRES DE OLIVEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE RORAIMA / HOSPITAL DA CRIANÇA SANTO ANTÔNIO), EUGÊNIO PATRÍCIO DE OLIVEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE RORAIMA / HOSPITAL DA CRIANÇA SANTO ANTÔNIO), BRENDA GONÇALVES MATOS (UNIVERSIDADE FEDERAL DE RORAIMA / HOSPITAL DA CRIANÇA SANTO ANTÔNIO), SABRINA ARAÚJO RAMOS (UNIVERSIDADE FEDERAL DE RORAIMA / HOSPITAL DA CRIANÇA SANTO ANTÔNIO), RAYLSON ARAÚJO MONTENEGRO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE RORAIMA / HOSPITAL DA CRIANÇA SANTO ANTÔNIO), YACCO GARCIA TRINDADE BARATA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE RORAIMA / HOSPITAL DA CRIANÇA SANTO ANTÔNIO), LYNO RODOLFO OLIVEIRA ASTMANN (UNIVERSIDADE FEDERAL DE RORAIMA / HOSPITAL DA CRIANÇA SANTO ANTÔNIO), MAXIMO EDUARDO COLINA CAL (UNIVERSIDADE FEDERAL DE RORAIMA / HOSPITAL DA CRIANÇA SANTO ANTÔNIO), YOSVANY DÍAZ MÁRQUEZ (UNIVERSIDADE FEDERAL DE RORAIMA / HOSPITAL DA CRIANÇA SANTO ANTÔNIO), DARLENE SUSAN DA SILVA FEITOSA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE RORAIMA / HOSPITAL DA CRIANÇA SANTO ANTÔNIO), MARILIA OLIVEIRA MONTEIRO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE RORAIMA / HOSPITAL DA CRIANÇA SANTO ANTÔNIO), RAIKAR BARRETO DA SILVA STONE (UNIVERSIDADE FEDERAL DE RORAIMA / HOSPITAL DA CRIANÇA SANTO ANTÔNIO)

**Resumo:** A Síndrome de Rubinstein-Taybi (SRT) é uma condição genética caracterizada por alterações cognitivas e morfológicas. Autores sugerem origem de herança autossômica dominante com penetração variável. BHRP, masculino, prematuro, nascido em Boa Vista - Roraima. Foi transferido para unidade de terapia intensiva neonatal no ato do nascimento por hipoglicemia e prematuridade. Ecocardiograma evidenciava persistência do canal arterial (PCA). E ultrassom transfontanela demonstrava vasculopatia. Apresentava como características sobrelanceadas, polegares largos, olhos inclinados para baixo, articulações hiperextensíveis, excesso de cabelos e criptorquidia. Aos 5 meses de idade internou no hospital pediátrico devido desconforto respiratório (DR) secundário a broncoaspiração evoluindo com necessidade de intubação orotraqueal (IOT) e ventilação mecânica invasiva (VMI). Aos 7 e aos 10 meses de idade apresentou novos quadros de DR grave com necessidade de IOT e VMI. Aos 14 meses viajou para tratamento fora de domicílio (TFD) sendo encaminhado a São Paulo onde realizou no serviço do HCOR: correção de PCA amplo, lobectomia pulmonar média secundária a enfisema lobar congênito, inserção de válvula antirrefluxo e orquiodopexia esquerda. Aos 15, 19 e 20 meses reinternou em unidade hospitalar. Estima-se que o paciente necessitou de VMI por cerca de oito vezes devido pneumonia de repetição, posteriormente associada ao diagnóstico de enfisema lobar congênito e broncoaspiração secundária a doença do refluxo gastroesofágico grave. Como seqüela de múltiplas IOTs desenvolveu traqueomalácia, no entanto, sem necessidade de traqueostomia. Também investigou no serviço de pneumopediatria Fibrose Cística e fechou diagnóstico. Em Junho de 2024 o paciente veio a óbito aos 2 anos por complicação de pneumonia. A SRT é uma doença genética causada pela eliminação ou mutação do gene CREBBP. Tal gene regula o crescimento e divisão celular. Assim, quando o mesmo é suprimido ou sofre mutação, o desenvolvimento normal é freado. O diagnóstico é feito por volta dos 15 meses de vida. Não sendo possível diagnosticar intraútero. Clinicamente essa síndrome é caracterizada por anormalidades morfológicas, atraso do crescimento e desenvolvimento neuropsicomotor. Dentre as características incluem-se fissuras palpebrais inclinadas para baixo, sobrelanceadas arqueadas, lábio superior pequeno, dificuldades respiratórias, defeitos cardíacos congênitos, anormalidades osteoarticulares, refluxo gastroesofágico e infecções recorrentes. Sendo todas essas características em comum com o paciente em questão. Até os 2 anos de idade o paciente referido apresentava vômitos frequentes e pneumonia de repetição. Entende-se que apesar de ser uma patologia sem tratamento específico, a mesma apresenta boa sobrevida. Em razão disso requer um acompanhamento multidisciplinar para os cuidados adequados. Sugere-se novos estudos para difundir o conhecimento sobre a SRT, a fim de conduzir as comorbidades associadas a síndrome.