

Trabalhos Científicos

Título: Coloboma De Nervo Óptico Em Síndrome De Turner Com Mosaicismo: Relato De Caso De Lactente Com Menos De 1 Ano De Idade.

Autores: KÉRCIA ALCÂNTARA SILVA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SERGIPE), EMERSON DE SANTANA SANTOS (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SERGIPE), LUSA REIS SILVA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SERGIPE), KAMILA ALCÂNTARA SILVA (UNIVERSIDADE TIRADENTES)

Resumo: O coloboma pode acometer qualquer estrutura ocular, incluindo pálpebra, córnea, íris, coróide, retina e nervo óptico. As etiologias do coloboma são bastante variadas sendo a maioria de aparecimento isolado sem doença sistêmica associada ou pode estar associado a várias síndromes oculares como síndrome de Goldenhar e outras, além de poder estar associado a anormalidades cromossômicas como trissomias, síndrome de Turner, entre outras. Lactente do sexo feminino com 10 meses de vida, em acompanhamento regular no ambulatório de pediatria com consultas mensais, nasceu de parto cesáreo, primeira gemelar, IG 37 sem, PN 2205g, Comp 44 cm PC 32cm, FIG. Apgar 8 e 9. Segunda gemelar é saudável. Testes de triagens neonatais: coraçãozinho, linguinha, orelhinha e pezinho ampliado dentro da normalidade. Ecocardiograma no primeiro mês de vida evidenciou Forame Oval Pérvio, repetido após 6 meses, mostrou-se dentro da normalidade. História de alteração do teste do olhinho ao nascer, evidenciado má formação em pupila do olho direito, com inserção posterior. Desde então, manteve acompanhamento regular com oftalmologista com uma consulta em média a cada 2 meses. Aos 6 meses de vida, foi realizado Mapeamento de Retina que evidenciou: Coloboma de nervo óptico em olho direito com provável seqüela de baixa visão a direita e Olho esquerdo com adequado desenvolvimento. Iniciado acompanhamento com Terapeuta Ocupacional desde então até o momento, com intuito de promover adequado desenvolvimento ocular e de funções visuais/visuomotoras, de forma individualizado para as potências, comportamentos e características desta criança precocemente. Evoluiu apresentando adequado desenvolvimento neuropsicomotor, com rolar e arrastar no berço por volta de 4 a 5 meses de idade, sentar e balbuciar com 6 a 7 meses de idade e engatinhar aos 9 meses de idade. Atualmente, fica em pé com apoio, fala algumas palavras e atende comandos simples. Devido a história clínica, iniciada investigação de comorbidades, com encaminhamento para avaliação genética, otorrinolaringológica, ultrassonografias transfontanela, de vias urinárias, de região pélvica e de quadris. Avaliação otorrinolaringológica, com exames complementares como audiometria e BERA, não evidenciou quaisquer alterações estruturais nem déficit auditivo. Avaliação com fonoaudiologia confirmou adequado desenvolvimento da linguagem para a idade. Os resultados de todas as ultrassonografias foram dentro da normalidade para a idade, inclusive foram visualizados órgãos pélvicos (útero e ovários) de tamanhos adequados para idade. Geneticista avaliou a paciente e solicitou cariótipo, cujo resultado foi de Síndrome de Turner com Mosaicismo - 45X (10) e 46,XX (90). O diagnóstico precoce de alterações oculares (Coloboma) e genéticas (Síndrome de Turner) é importante para início de estimulação precoce com terapias e acompanhamento multidisciplinar que melhorará o prognóstico da função visual e da qualidade de vida do paciente e de sua família.