

SÍNDROME DE CORNÉLIA DE LANGE EM UM RECÉM-NASCIDO: UM RELATO DE CASO

Lisiane Stroparo¹; Célya Regina Goebel²; Marcelen Rosenscheg²

¹ Hospital de Caridade São Vicente de Paulo, Guarapuava - PR. ² Centro Universitário Campo Real, Guarapuava - PR.

E-mail para contato: med-celyagoebel@camporeal.edu.br

INTRODUÇÃO

A síndrome de Cornélia de Lange (SCdL) é uma doença genética rara, acometendo 1 a cada 10 a 30 mil nascidos vivos. Ela ocorre por mutação de genes relacionados a coesinas, determinando dismorfismos faciais, malformações de membros, hipertricose, déficits de crescimento e cognição, além de cardiopatias, doenças gastrointestinais e renais.

OBJETIVOS

O objetivo do estudo é relatar os principais achados clínicos e intercorrências neonatais de um recém-nascido (RN) diagnosticado com a síndrome de Cornélia de Lange.

DELINEAMENTO E MÉTODOS

Este é um relato de caso retrospectivo e observacional. Para o diagnóstico utilizou-se o escore clínico do 1º Consenso Internacional sobre SCdL e teste genético molecular.

RESULTADOS

RN, sexo masculino, nascido de 36 semanas e 1 dia, peso ao nascer: 1624 g, comprimento: 40 centímetros (cm), perímetro cefálico: 29 cm e APGAR 9/10. Nascido de parto cesárea devido restrição de crescimento intra-uterino (RCIU) e centralização fetal. Apresentou as seguintes características: oligodactilia em mão direita, sindactilia em mão esquerda, filtro labial longo, nariz curto e largo, cílios abundante, lábio superior fino e comissura labial voltada para baixo, baixa implantação de orelhas, hipertricose em região da frente e dorso, genitálias de aspecto masculino e criptorquidia bilateral. Houve intercorrências neonatais como

presença de mecônio espesso, com necessidade de oxigenoterapia em halo. Após, seguiu aos cuidados da unidade de terapia intensiva (UTI), apresentou dificuldade de sucção/deglutição e necessitou de dieta via sonda orogástrica (SOG). Em 48 horas evoluiu com desconforto respiratório e necessidade de intubação orotraqueal (IOT) e antibioticoterapia (ampicilina e gentamicina), com estabilização em 24 horas e extubação. No sétimo dia de UTI, apresentou taquidispneia, queda da saturação e hipertermia, foi então feito nova IOT e troca do esquema antibiótico (amicacina e cefepime). É importante ressaltar a dificuldade de ganho peso, mesmo com progressão e aceitação da dieta. Após saída da UTI e do médio risco, pesou 1985 g aos 25 dias de vida e seguiu aos cuidados da pediatria.

CONCLUSÕES

No caso, foi apresentado um RN com características clínicas clássicas da SCdL, além das intercorrências neonatais. Nesse sentido, vale ressaltar a importância da abordagem multidisciplinar, para acompanhamento do desenvolvimento neuropsicomotor e do déficit ponderal .

DESCRITORES: Anormalidade congênita; Malformações múltiplas; Síndrome de Cornélia de Lange.