

P-065 - SÍNDROME DA CORNÉLIA DE LANGE: UMA CONDIÇÃO CARACTERIZADA POR RETARDO DE CRESCIMENTO, ACHADOS FACIAIS TÍPICOS, DÉFICIT INTELECTUAL E ALTERAÇÃO COMPORTAMENTAL

Bibiana de Borba Telles¹, Elisa Pacheco Estima Correia¹, Dâmaris Mikaela Balin Dordst¹, Rodrigo da Silva Batisti¹, Tainá Mafalda dos Santos¹, Thiago Gabriel Rampelotti¹, Fernando Liberato da Silva¹, Maria Angélica Tosi Ferreira¹, Paulo Ricardo Gazzola Zen^{1,2}, Rafael Fabiano Machado Rosa^{1,2}

¹UFCSA, ²ISCOMPA

Introdução: A síndrome da Cornélia de Lange usualmente se caracteriza por um envolvimento multissistêmico, com achados faciais típicos associados a retardo de crescimento, déficit intelectual e anormalidades de membros superiores. Nosso objetivo foi descrever um paciente com a síndrome da Cornélia de Lange, chamando a atenção para os seus achados físicos e comportamentais. **Descrição do caso:** O paciente era um menino de 5 anos e 5 meses com história de atraso do desenvolvimento neuropsicomotor e de baixa estatura. Ele era o segundo filho de pais jovens, não consanguíneos, sem história familiar de alterações semelhantes. Nasceu de parto normal, com 8 meses, pesando 2600 g, tendo escores de Apgar de 7 e de 9. Ao exame físico, realizado com 6 anos, o paciente apresentava baixa estatura e microcefalia, dismorfias faciais com sinofriso, cílios longos, hirsutismo em frente, filtro curto e liso, boca com lábios finos e com cantos direcionados para baixo, orelhas baixo implantadas e retrovertidas, clinodactilia dos quintos dedos das mãos, polegares pequenos e baixo implantados, e cutis marmorata. A criança falava poucas palavras e fazia uso de fraldas à noite. Apresentava uma tendência a se isolar, sendo que evoluiu com episódios de agressividade, especialmente contra si mesmo. A tomografia computadorizada de crânio não revelou anormalidades. O cariótipo foi também normal (46,XY). **Comentários:** Os achados apresentados pelo paciente foram compatíveis com o diagnóstico de síndrome da Cornélia de Lange. A maioria dos pacientes com esta síndrome tem um déficit intelectual que varia de grave a profundo. Muitos indivíduos apresentam sintomas autistas, incluindo tendências autodesestrutivas, e podem evitar ou rejeitar interações sociais e contato físico, como observado em nosso paciente. Os problemas comportamentais são muitas vezes diretamente relacionados à frustração da incapacidade de se comunicar.

P-066 - VARIANTE DA SÍNDROME DE KLINEFELTER 49,XXXXY: UMA CONDIÇÃO GENÉTICA RARA

Bibiana de Borba Telles¹, Rodrigo da Silva Batisti¹, Elisa Pacheco Estima Correia¹, Danielle Barbiaro¹, Leticia Lima de Araujo¹, Bruna Araujo¹, Débora Cardoso Corrêa¹, Débora Perin Decol¹, Paulo Ricardo Gazzola Zen^{1,2}, Rafael Fabiano Machado Rosa^{1,2}

¹UFCSA, ²ISCOMPA

Introdução: A síndrome de Klinefelter é uma anomalia cromossômica que se caracteriza por falha na função testicular com azoospermia e níveis elevados de gonadotrofinas. Relatos de variantes da síndrome são considerados raros. Nosso objetivo foi relatar o caso raro de um paciente com a variante da síndrome de Klinefelter 49,XXXXY. **Descrição do caso:** O paciente é o primeiro filho de um casal jovem. Durante a sua gestação, diagnosticou-se crescimento intrauterino restrito. Ele nasceu a termo, por parto normal, pesando 1950 g, medindo 43 cm, e com escore de Apgar no quinto minuto de 9. Ao nascimento, o pediatra levantou a hipótese de síndrome de Down como diagnóstico. O paciente nasceu com pé torto congênito. A avaliação cardiológica constatou provável estenose pulmonar. Quanto ao desenvolvimento neuropsicomotor, ele evoluiu com atraso, sendo que sentou sem apoio com 8 meses e caminhou sozinho com 3 anos. Aos 3 anos e 9 meses ele pronunciava apenas poucas palavras. A radiografia de mãos e punhos mostrou importante retardo da maturação óssea. Ao exame físico, evidenciaram-se achatamento occipital do crânio, implantação baixa dos cabelos na frente e na nuca, fenda palpebral oblíqua para cima, orelhas retrovertidas com hélix sobre dobrada, palato alto, testículos retráteis e pênis pequeno escondido na gordura pubiana. O cariótipo revelou uma constituição cromossômica masculina com tetrassomia do cromossomo X - 49,XXXXY - o que foi compatível com o diagnóstico de variante de síndrome de Klinefelter: Na avaliação endocrinológica, verificou-se a presença de hipogonadismo hipergonadotrófico. **Comentários:** Relatos de variantes da síndrome de Klinefelter são considerados raros. Estas deveriam ser lembradas entre indivíduos com atraso no desenvolvimento neuropsicomotor e déficit intelectual apresentando dismorfias e hipogonadismo.

P-067 - CITOMEGALOVÍRUS CONGÊNITO IDENTIFICADO APENAS ATRAVÉS DO TESTE DE PCR NA URINA

Bibiana de Borba Telles¹, Rodrigo da Silva Batisti¹, Elisa Pacheco Estima Correia¹, Brenda Rigatti¹, Carlos Eduardo Veloso do Amaral¹, Bruna Araújo¹, Débora Cardoso Corrêa¹, Débora Perin Decol¹, Paulo Ricardo Gazzola Zen^{1,2}, Rafael Fabiano Machado Rosa^{1,2}

¹UFCSA, ²ISCOMPA

Introdução: A infecção pelo citomegalovírus é considerada a infecção congênita mais comum, ocorrendo em cerca de 0,1 a 2 dos nascidos vivos. Nosso objetivo foi relatar um caso de citomegalovírus congênito identificado apenas através do teste de reação em cadeia da polimerase (PCR) na urina. **Descrição do caso:** A gestante veio encaminhada à medicina fetal pela presença de múltiplas malformações fetais, sendo que havia suspeita de síndrome de Edwards. Ela apresentava 27 anos e estava em sua primeira gravidez. Observaram-se no rastreamento de primeiro trimestre uma medida da translucência nucal de 0,6 mm, artéria umbilical única, ventrículo lateral medindo 1 cm, presença de edema nucal, derrame pericárdico e ascite. O exame realizado em nosso serviço confirmou tais achados, sendo que se evidenciou também cardiomegalia com cavidades direitas aumentadas e desvio do eixo cardíaco para a esquerda. As sorologias para infecção congênita foram reagentes apenas para IgG para rubéola, citomegalovírus e herpes simples do tipo I. A ecocardiografia mostrou constrição ductal prematura com leve repercussão hemodinâmica. O exame realizado de controle mostrou uma melhora no fluxo do canal arterial. A criança nasceu de parto cesáreo, pesando 3.110 g, com escores de Apgar de 8 e 9. Ela não era dismórfica. A ecografia abdominal foi normal. Contudo, o ultrassom mostrou pequenas calcificações em núcleos da base e em tálamo, além de pequeno aumento de ventrículos laterais. Sua sorologia pós-natal no sangue para citomegalovírus foi reagente apenas para IgG (a IgM foi negativa), contudo, o PCR na urina confirmou o diagnóstico de citomegalovírus congênito. **Comentários:** Nosso relato chama a atenção para a importância da realização do exame de PCR na urina em casos com suspeita clínica de citomegalovírus onde a sorologia do sangue não foi confirmatória.

P-068 - AVALIAÇÃO ANTROPOMÉTRICA E SUAS CORRELAÇÕES CLÍNICAS EM PACIENTES PEDIÁTRICOS

Bruna Tomasi Lorentz, Natasha de Jesus Balen Carazzo, Claudia Comin Pietrobiasi, Carolina Orso Ramos, Diego Finamor Nascimento, Caroline Loz da Rosa, Eduardo Canova da Rosa, Bruna Valentina Perin, Daniel de Vargas

UPF

Objetivos: As doenças crônicas não transmissíveis são importantes causas de mortalidade na população brasileira. A obesidade infantil contribui para a origem desses problemas. Nesse contexto, fatores de risco modificáveis devem ser identificados precocemente para serem corrigidos. O presente trabalho teve por objetivo estudar a população pediátrica atendida ambulatorialmente, a prevalência de distúrbios nutricionais e sua correlação com dados antropométricos e estilo de vida. **Metodologia:** Estudo observacional, prospectivo, realizado através da avaliação do inquérito alimentar e aferição de medidas antropométricas nos pacientes pediátricos atendidos a nível ambulatorial no período de março a outubro de 2016. Para uniformizar a coleta de dados, foi utilizado um formulário padronizado. **Resultados:** Durante 6 meses foram avaliados 95 pacientes, com idade entre 6 meses e 11 anos. 27 dos pacientes avaliados concluíram o aleitamento materno exclusivo até 6 meses de vida, os demais iniciaram alimentos complementares antes deste período. Leite de vaca foi introduzido antes do primeiro ano em 49. A média de idade de introdução de alimentos industrializados foi 1,2 ano. Quanto ao estilo de vida, 56 dos pacientes têm exposição a telas maior que 2 horas por dia, 70 são sedentários e 72 dos responsáveis pelas crianças também não praticam exercícios físicos. A prevalência de sobrepeso na população estudada foi de 21 e a de obesidade foi de 38, considerando o IMC para idade, sexo e o perímetro braquial. **Conclusões:** A realização do recordatório alimentar e antropometria permitiram avaliar minuciosamente as crianças estudadas do ponto de vista nutricional. Sabe-se que embora a obesidade tenha origem multifatorial, os fatores alimentares e comportamentais são determinantes para seu desenvolvimento em mais de 90 dos casos. Os resultados do estudo ratificam a influência de tais fatores na gênese da obesidade e evidenciam a necessidade da orientação médica aos familiares para melhora do padrão nutricional das crianças atendidas ambulatorialmente.