

## PE-107 - SÍNDROME DE WEST ASSOCIADA À AGENESIA DE CORPO CALOSO EM LACTENTE: RELATO DE CASO

Yasmin Podlasinski da Silva, Bruna Wächter, Carolina Stefanello, Cláudio Sagrilo, Eduarda Tanus Stefani, Luciane Marina Léa Zini Peres, Rafaela Biff, Paulo Henrique Cavalcante Lima Pereira

Universidade Luterana do Brasil/ULBRA.

**Introdução:** A síndrome de West é uma síndrome epiléptica generalizada, na primeira infância (pico aos 5 meses), composta por espasmos, regressão do desenvolvimento neurológico e hipsarritmia no eletroencefalograma (EEG). **Descrição do caso:** A.V.F., feminino, 4 meses, natural e procedente de Campo Bom, RS. Paciente em acompanhamento na neuropediatra, do hospital referência em Canoas, por crises epiléticas desde o 1º mês de vida. Familiar relata aumento das crises no último mês, com espasmos em membros superiores, hipertonia e flexão, desvio cervical e eversão ocular. No atendimento, apresentou nova crise epilética e foi encaminhada para internação na emergência pediátrica, sendo necessário manejo imediato com diazepam. Durante o período pós-ictal, foi encaminhada à Unidade de Tratamento Intensivo pediátrica para controle. O EEG demonstrou ondas irritativas generalizadas e ressonância magnética de crânio, agenesia de corpo caloso, colpocefalia, alteração morfológica córtico-subcortical e espessamento da substância cinzenta, contribuindo ao diagnóstico de Síndrome de West. Foi optado por tratamento com Prednisolona e Vigabatrina, evoluindo com a melhora do quadro e ausência de crises durante a internação. **Discussão:** Síndrome de West é classificada em formas criptogênicas e sintomáticas. A ocorrência de natureza secundária está relacionada a fatores pré-natais (infecções, malformações cerebrais, desnutrição), fatores peri e pós-natais (tocotraumatismo, anoxia, vacinações). Um estudo de comparação entre o tratamento com prednisolona com hormônio adrenocorticotrófico, concluiu que o controle dos espasmos aos 3 meses foi melhor se tratado inicialmente com prednisolona, já aos 6 e 12 meses não houve diferença entre as drogas. Para os espasmos criptogênicos não há confirmação científica de remissão definitiva. **Conclusão:** O diagnóstico tardio da síndrome de West pode resultar na piora do prognóstico. O presente caso demonstrou que o manejo da síndrome com corticoterapia e antiepilético são alternativas eficazes no tratamento precoce e chance de melhor prognóstico para os pacientes.

## PE-108 - SUSPEITA DE SÍNDROME DE APERT EM RECÉM-NASCIDO A TERMO: RELATO DE CASO

Yasmin Podlasinski da Silva, Carolina Stefanello, Luciane Marina Léa Zini Peres, Rafaela Biff, Paulo Henrique Cavalcante Lima Pereira, Bruna Wächter

Universidade Luterana do Brasil/ULBRA.

**Introdução:** A Síndrome de Apert é uma acrocefalossindactilia do tipo 1, com fechamento precoce das suturas cranianas e alterações de face. Apresenta dismorfia crânio-facial, sindactilia óssea e membranas das mãos e dos pés. **Descrição do caso:** Recém-nascido (RN), 36 dias, masculino, natural e procedente de Canoas, idade gestacional 39+4, parto cesáreo devido à líquido amniótico meconial, apgar 05/05, peso ao nascer 4.045g. Ao nascimento, paciente cianótico e hipotônico, necessitando de um ciclo de VPP, com melhora parcial do esforço respiratório. Ao exame físico, na sala de parto, foi constatada fontanela anterior ampla, implantação baixa dos lóbulos da orelha, fusão de quirodáctilos e pododáctilos, palato ogival, coanas estreitas. Após avaliação, foi internado em Unidade de Terapia Intensiva (UTI) neonatal para investigação das alterações sindrômicas. Solicitada radiografia de mão e pés, que evidenciou malformações, sindactilia difusas nos primeiros quirodáctilos e presença de 6 metatarsianos. Solicitou-se avaliação genética para investigação de síndrome de Apert, apresentou cariótipo 46, XY. Paciente, após estabilização dos sinais vitais e do padrão respiratório, foi transferido para enfermaria pediátrica onde permaneceu estável por mais 2 dias, até receber alta médica aos seus 36 dias de vida. **Discussão:** A Síndrome de Apert é uma rara doença genética autossômica dominante, causada por mutações no gene do receptor do fator de crescimento fibroblástico tipo 2. O diagnóstico é efetuado essencialmente no período neonatal pela observação da tríade: craniossinostose, alterações crânio-faciais e sindactilia simétrica, podendo envolver as quatro extremidades. O tratamento é multidisciplinar e o planejamento cirúrgico deve ser feito em etapas, craniotomia na infância, o avanço do terço médio na puberdade, e cirurgia ortognática na adolescência. **Conclusão:** Pela complexidade da síndrome, a evolução dela depende do ambiente familiar, manejo precoce. Exigindo o envolvimento de uma equipe multidisciplinar para estabelecer um cronograma de tratamento.