

PE-193 - RELATO DE UM PACIENTE ENCAMINHADO POR BAIXO GANHO DE PESO PONDERO-ESTATURAL QUE APRESENTAVA A SÍNDROME DE DELEÇÃO 22Q11 (SÍNDROME VELOCARDIOFACIAL/DIGEORGE)

Victória Porcher Simioni¹, Fernanda Silva dos Santos¹, Fábio Biguelini Duarte¹, Thais Vanessa Salvador¹, Lennon Vidori¹, Gisele Delazeri¹, Bruna Araujo¹, Tainá Mafalda dos Santos¹, Julia Cachafeiro Réquia¹, Rafael Fabiano Machado Rosa^{1,2}

1 - Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre, UFCSPA; 2 - Santa Casa de Misericórdia de Porto Alegre, ISCMPA.

Introdução: A síndrome de deleção 22q11 (SD22q11) é uma doença autossômica dominante decorrente de microdeleção e se caracteriza por uma grande variação fenotípica, com presença de defeitos cardíacos congênitos e achados faciais característicos. Nosso objetivo foi descrever um paciente com a SD22q11, cujo motivo do encaminhamento foi baixo ganho de peso pondero-estatural. **Descrição do caso:** O paciente, um menino de 2 anos de idade, veio encaminhado por peso abaixo do ideal. Nasceu de parto normal, a termo, pesando 3.100 g, tendo escores de Apgar de 7 e de 8. Ao exame físico, a criança apresentava fendas palpebrais oblíquas para cima, nariz tubular com columela curta, micrognatia, orelhas proeminentes, hérnia umbilical, dedos afilados das mãos, e sobreposição do 2º sobre o 3º pododáctilo bilateralmente. Também possuía história de sopro cardíaco, contudo, a radiografia de tórax e o eletrocardiograma foram normais. A avaliação oftalmológica evidenciou astigmatismo e pseudostrabismo divergente. O paciente falava com certa dificuldade e fazia uso de fraldas. Apresentou episódios de irritabilidade, sendo que iniciou o uso de risperidona aos 3 anos. O exame de cariótipo foi normal. Contudo, o exame de hibridização in situ fluorescente (FISH) revelou uma microdeleção na região 22q11.2. **Discussão:** Apesar de a maioria dos pacientes com a SD22q11 ser identificada devido a malformações cardíacas, o paciente descrito não tinha esse tipo de alteração e foi diagnosticado com base nas suas características faciais. As mesmas foram essenciais para a suspeita clínica e investigação diagnóstica. Outros achados, como distúrbios da fala e irritabilidade, foram também compatíveis com o diagnóstico da síndrome. **Conclusão:** Devido à dificuldade no diagnóstico da SD22q11 em função da grande variabilidade dos seus achados clínicos, a presença de dismorfias faciais, como fendas palpebrais oblíquas para cima, nariz tubular, micrognatia e orelhas proeminentes, pode auxiliar na sua suspeita.

PE-194 - SÍNDROME DE RUSSELL-SILVER E SUA ASSOCIAÇÃO COM DIFICULDADES ALIMENTARES

Gisele Delazeri¹, Merialine Gresele¹, Eliaquim Beck Fernandes¹, Marina da Rocha Besson¹, Mateus dos Santos Tairrol¹, Isadora Bueloni Ghorzi¹, Ana Luíza Kolling Konopka¹, Isadora Schneider Ludwig¹, Paulo Ricardo Gazzola Zen^{1,2}, Rafael Fabiano Machado Rosa^{1,2}

1 - Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre, UFCSPA; 2 - Santa Casa de Misericórdia de Porto Alegre, ISCMPA.

Introdução: A síndrome de Russell-Silver é uma condição genética caracterizada por deficiência de crescimento pré e pós-natal, podendo estar presentes outras manifestações envolvendo diferentes sistemas. Nosso objetivo foi descrever um paciente com a síndrome de Russell-Silver apresentando dificuldades alimentares. **Descrição do caso:** Paciente masculino, de 1 ano e 6 meses de idade. Nasceu de parto normal, com 37 semanas de gestação, pesando 1785 g e com escores de Apgar de 7 e 8. Ao nascimento, apresentou mecônio espesso, sendo que foi manejado com aspiração e ventilação com bolsa valva-máscara. Realizou-se diagnóstico de transposição dos grandes vasos. Aos 13 dias de vida, o paciente foi submetido à cirurgia de ligadura e de secção do canal arterial, com reparo de uma comunicação interatrial e de uma comunicação interventricular. A criança evoluiu com atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, e necessitou fazer uso prolongado de sonda nasoentérica, devido a dificuldades alimentares. Não foi possível amamentá-la no seio materno. Contudo, o paciente não apresentou episódios de hipoglicemia. Ele possuía retardo de crescimento, face triangular, fendas palpebrais oblíquas para cima, epicanto bilateral, raiz nasal larga e baixa, palato ogival, micrognatia, prega palmar única bilateral, clinodactilia de quintos dedos, camptodactilia de dedos das mãos, assimetria de membros inferiores (esquerdo menor que o direito) e hipotonia. A tomografia computadorizada de crânio não evidenciou alterações. A avaliação radiográfica mostrou sinais de encurtamento das estruturas ósseas do membro inferior esquerdo. **Conclusões:** A soma dos achados clínicos e dos exames complementares foi compatível com o diagnóstico de síndrome de Russell-Silver. Dificuldades alimentares são comuns entre estes, pacientes e podem ocorrer devido ao pouco apetite, doença do refluxo gastroesofágico, esofagite e aversão aos alimentos. Por isso, crianças com a síndrome estão em risco de apresentar hipoglicemia em situações de jejum prolongado, incluindo na realização de procedimentos cirúrgicos.