

### PE-043 - ANOMALIA DE PETERS EM UM PACIENTE COM TRISSOMIA DO CROMOSSOMO 18 (SÍNDROME DE EDWARDS): DESCRIÇÃO DE UMA ASSOCIAÇÃO BASTANTE RARA

Laura Cavalheiro Brizola<sup>1</sup>, Thauan Júnior Santos de Souza<sup>1</sup>, Karina Manzano Corrêa<sup>1</sup>, Débora Nunes Bellani<sup>1</sup>, Guilherme Taioqui Fioruci<sup>1</sup>, Jéssica Karine Hartmann<sup>1</sup>, Laira Francielle Ferreira Zottis<sup>1</sup>, Mateus Arenhardt de Souza<sup>1</sup>, Paulo Ricardo Gazzola Zen<sup>1</sup>, Rafael Fabiano Machado Rosa<sup>1</sup>

1 - UFCSPA - Porto Alegre, RS.

**Introdução:** A trissomia do cromossomo 18 (T18), ou síndrome de Edwards, é uma doença cromossômica caracterizada por um quadro clínico amplo e uma pobre sobrevida. Nosso objetivo foi descrever um paciente com anomalia de Peters e T18. **Descrição do caso:** O paciente era um menino de 1 mês, o terceiro filho de uma mãe de 39 anos e de um pai de 43 anos, sem casos semelhantes na família. A mãe era hipertensa e fez uso de hidroclorotiazida e de metildopa durante a gestação. A criança nasceu de parto cesárea, a termo, pesando 3.260 g. Ele nasceu cianótico, necessitando de estímulo tátil para chorar e de oxigênio por cânula nasal. Os seus escores de Apgar foram de 6 no primeiro minuto e de 7 no quinto. Ele apresentava várias dismorfias, sendo que ficou hospitalizado por 8 dias. Ele retornou ao hospital 5 dias após a alta, pois estava tendo cianose ao chorar. Ao exame físico, verificou-se blefarofimose, aparente catarata, micrognatia, orelhas retrovertidas e baixo implantadas, polegares inclusos, clinodactilia bilateral e pés em cadeira de balanço. Evidenciou-se também um sopro cardíaco sistólico. A avaliação oftalmológica revelou um leucoma da córnea (endotelial) associado à catarata em ambos os olhos, achado compatível com anomalia de Peters. A ecografia cerebral evidenciou uma proeminência dos ventrículos laterais. A ecografia abdominal, por sua vez, identificou uma formação cística no polo superior do rim esquerdo. O cariótipo revelou uma constituição cromossômica com trissomia livre do cromossomo 18, compatível com o diagnóstico de T18 (47,XY,+18). **Discussão:** Alterações oftalmológicas têm sido descritas em pacientes com a T18 e parecem ser mais comuns do que previamente se pensava. A anomalia de Peters é uma causa maior de opacidade corneana. Contudo, ela por si só é uma condição rara, que pode acontecer de forma isolada, ou associada a alguma síndrome. A sua associação com a T18 é considerada bastante incomum. **Conclusão:** Apesar de alterações oftalmológicas serem frequentes na T18, a anomalia de Peters é um achado raro. Por este motivo, esta associação, mesmo sendo incomum, deveria ser lembrada em pacientes apresentando T18 e opacidade da córnea.

### PE-044 - SÍNDROME MASS: UM POSSÍVEL DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL COM A SÍNDROME DE MARFAN

Laura Cavalheiro Brizola<sup>1</sup>, Karina Manzano Corrêa<sup>1</sup>, Débora Nunes Bellani<sup>1</sup>, Stéfane Santos de Fraga<sup>1</sup>, Guilherme Rodrigues Viana<sup>1</sup>, Juliana Rossi Catao<sup>1</sup>, Melissa Pezzetti Pelliccioli<sup>1</sup>, Ana Luíza Kolling Konopka<sup>1</sup>, Paulo Ricardo Gazzola Zen<sup>1</sup>, Rafael Fabiano Machado Rosa<sup>1</sup>

1 - UFCSPA - Porto Alegre, RS.

**Introdução:** A síndrome MASS (SM) é uma condição genética caracterizada por muitas manifestações da síndrome de Marfan (SMF). Nosso objetivo foi descrever um paciente com esta síndrome, chamando atenção para os seus achados clínicos e o diagnóstico diferencial com a SMF. **Descrição do caso:** Paciente, caucasiana, de 15 anos de idade, filha única de pais jovens e hígidos. Na história familiar, havia apenas descrição de que sua mãe era alta. A paciente nasceu à termo, de parto cesáreo, medindo 47 cm. Ao exame físico, a altura encontrava-se acima do percentil 97 e possuía membros longos. A medida das mãos estava na faixa normal e a relação entre os segmentos superior e inferior do corpo era de 0,9 (< 1,05) (igual à relação entre a envergadura e a altura). Apresentava fronte ampla, palato alto e arqueado, micrognatia, orelhas grandes e proeminentes, pescoço longo e fino, importante redução do diâmetro anteroposterior do tórax, pectus excavatum, cifoescoliose, cúbito valgo, cicatrizes atróficas inespecíficas da pele na região dos cotovelos e dos joelhos, além de hiperextensibilidade articular dos cotovelos, dos dedos das mãos e do joelho. O sinal do pulso, de Walker-Murdoch, era positivo, e o sinal do polegar, de Steinberg, negativo. A avaliação ecocardiográfica revelou um prolapso da válvula mitral, com discreto aumento do diâmetro da aorta ascendente, enquanto a oftalmológica mostrou a presença de miopia. **Discussão:** Pacientes com a SM possuem características em comum com a SMF, contudo, não preenchem os critérios para essa última. Dentre as características clínicas, encontra-se o prolapso de válvula mitral, normalmente associado a uma leve dilatação da aorta ascendente, como visto em nossa paciente. Na SM, esta dilatação não tende a aumentar. Além disso, estes pacientes não costumam ter outros achados da SMF, como ectopia lentis. **Conclusão:** A SM deveria ser lembrada dentro do diagnóstico diferencial com a SMF, em especial em casos em que os critérios clínicos para esta última síndrome não são preenchidos.