

PE-113 - SÍNDROME TRICORRINOFALANGIANA DO TIPO I: UMA CONDIÇÃO GENÉTICA RARA CARACTERIZADA POR BAIXA ESTATURA, CARACTERÍSTICAS CRANIOFACIAIS TÍPICAS E EPÍFISES CÔNICAS NAS FALANGES

Elisa Marques Mentz¹, Amanda Alves Luft¹, Francisca Moura Strebel¹, Gabriela de Bortoli Pacheco¹, Guilherme Parmigiani Bobsin¹, Emanuela Caroline Moraes¹, João Marcelo Libardoni Schemkel¹, Desirée Deconte¹, Maria Angélica Tosi Ferreira¹, Marilu Fiegenbaum¹

1 - Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre (UFCSPA).

Introdução: A síndrome tricorrinofalangiana do tipo I é uma condição genética rara causada por mutações no gene TRPS1. Nosso objetivo foi relatar as características clínicas de um paciente com a síndrome de tricorrinofalangiana do tipo I, chamando atenção para os achados que levaram ao seu diagnóstico. **Relato de caso:** A paciente era uma menina de 8 anos de idade com história de retardo de crescimento e atraso na idade óssea. Não havia casos semelhantes aos da paciente na família. Ela nasceu de parto normal e a termo, medindo 48 cm, pesando 2.740 gramas, com um perímetro cefálico de 33 cm. Ela nasceu com uma hérnia umbilical que foi cirurgicamente corrigida aos 3 anos de idade. A baixa estatura foi notada aos 8 anos. Ela evoluiu com um adequado desenvolvimento neuropsicomotor. Ela não teve comprometimento cognitivo. Seus níveis hormonais eram normais. Ao exame dismorfológico, aos 8 anos de idade, observaram-se baixa estatura (119 cm), cabelo esparso, nariz em forma de pera, orelhas proeminentes e frouxidão ligamentar. Não havia desenvolvimento de mamas ou pelos pubianos. A avaliação radiográfica mostrou a presença de epífises em forma de cone em falanges, encurtamento de metacarpos e metatarsos, e lesões na porção distal do fêmur, sugestivas de fibroma não ossificante. O cariótipo da paciente foi normal (46,XX). **Discussão:** Os achados clínicos e radiológicos observados em nossa paciente foram consistentes com o diagnóstico de síndrome tricorrinofalangiana do tipo I. Esta se caracteriza por alterações craniofaciais e anormalidades esqueléticas distintas, incluindo a baixa estatura. **Conclusão:** O diagnóstico de síndrome tricorrinofalangiana do tipo I deveria ser considerado em pacientes com baixa estatura apresentando epífises em forma de cone. Além disso, é importante lembrar que a síndrome é uma condição autossômica dominante, isto é, existe um risco de 50% de transmissão da doença na futura prole da paciente.

PE-114 - FEBRE REUMÁTICA COM COREIA DE SYDENHAM EM PACIENTE PEDIÁTRICO COM SÍNDROME DE DOWN: RELATO DE CASO

Paula Sommer¹, Ruan Fernandes Gasparini¹, Júlia Biffi Gil¹, Lara Farias Monteiro¹, Maria Vitória Braga Turri¹, Raissa Ferreira Queiroz¹, Eduarda Curcio Duval¹, Fernanda Saraiva Loy¹, Bruna Beatriz Alves dos Santos¹, Mariele Faccin Montagner¹

1 - Universidade Católica de Pelotas (UCPEL).

Introdução: A Coreia de Sydenham (CS) caracteriza-se por contrações musculares involuntárias e aleatórias. É uma das manifestações da Febre Reumática (FR) que, por sua vez, é uma complicação de infecções causada pelo estreptococo beta-hemolítico do grupo, quando não tratadas. **Relato de caso:** Paciente masculino, 1 ano e 9 meses, com Síndrome de Down, internou em Unidade de Terapia Intensiva (UTI) devido insuficiência respiratória decorrente de derrame pericárdico e hipertensão pulmonar (HP), com necessidade de intubação orotraqueal e ventilação mecânica. Apresentou complicações como sepse fúngica, sepse por Acinetobacter, injúria renal aguda, insuficiência hepática, além de úlcera por pressão em região occipital. Após 45 dias, recebeu alta para enfermaria, onde evoluiu com movimentos involuntários e aleatórios, inclusive em língua, que pioravam com atividades e cessavam completamente ao dormir. Reumatologista pediátrica avaliou o paciente, suspeitando de CS. Coletou Anticorpo-Antiestreptolisina O, negativo. Também foi avaliado por Neurologista, que concordou com hipótese de CS. Novo ecocardiograma revelou HP e leve derrame pericárdico, sem alterações das câmaras cardíacas. Realizou primeira dose de Penicilina Benzatina 600.000 UI intramuscular, com vistas a repetir a cada 21 dias. Evoluiu com melhora clínica. **Discussão:** O tratamento inadequado das infecções causadas por estreptococos do grupo A (faringoamigdalite, celulites) podem levar a um quadro de FR, a qual desenvolve complicações graves, dentre elas, cardiopatia reumática e CS. O diagnóstico da FR é clínico. A CS se caracteriza pelos movimentos involuntários, que podem afetar a face e todas as extremidades, inclusive a língua, podendo ocorrer como manifestação isolada da FR, como uma manifestação aguda ou ocorrer até 6 meses depois da infecção. A profilaxia com Penicilina Benzatina demonstrou diminuir a incidência e controlar a CR. Neste relato o diagnóstico de FR foi baseado exclusivamente nos sintomas de CS. **Conclusão:** É de suma importância que profissionais de saúde saibam identificar um quadro de CS pois diagnóstico precoce, tratamento e profilaxia controlam os sintomas, previnem recorrência e progressão de danos cardíacos, ainda mais em pacientes com Trissomia do 21, afinal, dentre os problemas sistêmicos destes pacientes, a ocorrência de doença cardíaca congênita é frequente.