**SÍNDROME DE** **CORNELIA DE LANGE EM LACTENTE DE 1 ANO DE IDADE: UM RELATO DE CASO**

ANA CARLA MESQUITA CISNE**1**; ALICE DE MORAIS VÉRAS DA FONSECA¹; RAISSA FERNANDA MACIEL GOMES**¹**; CHRISTIANE MELO SILVA BONTEMPO**²**

**1-** DISCENTES DE MEDICINA DO INSTITUTO DE EDUCAÇÃO SUPERIOR DO VALE DO PARNAÍBA – IESVAP; **2-** DOCENTE DO INSTITUTO DE EDUCAÇÃO SUPERIOR DO VALE DO PARNAÍBA – IESVAP

**INTRODUÇÃO**: A síndrome Cornelia de Lange (SCDL), também chamada de síndrome de Brachmann de Lange (BDLS), é uma doença genética rara com características craniofaciais distintas, anormalidades nos membros e deficiência intelectual. Esse distúrbio pode afetar múltiplos sistemas orgânicos, incluindo cardiovascular, gastrointestinal, músculo-esquelético, crânio facial e manifestações neuropsiquiátricas. Dentre essas afecções, a doença do refluxo gastroesofágico é uma das mais comuns. Tem prevalência estimada de 1- 9 : 100.000, com poucos casos descritos na literatura. No Brasil, até o ano de 2017, foram registrados cerca de 341 casos sendo aproximadamente 15 com confirmação genética**. DESCRIÇÃO DO CASO:** Paciente, 1 ano e 8 meses de idade, feminino, parda, trazida pela mãe ao ambulatório de especialidades médicas sem queixas no momento da consulta. Mãe referiu necessidade de acompanhamento com o pediatra. Possui diagnóstico clínico da síndrome, diagnosticada por geneticista assistente e neuropediatra. Ao exame físico geral: À ectoscopia: bom estado geral (BEG), responsiva, eupneica, anictérica, acianótica e afebril ao toque (AAA). Cabeça e Pescoço: Fácies sindrômica (alargamento do meato nasal, sobrancelhas bem definidas, curvadas e confluentes, narinas antevertidas, micrognatia, baixa implantação das orelhas, boca em carpa, pescoço curto), lesões crostosas em couro cabeludo, sem linfonodos palpáveis, com secreção oftálmica bilateral. Tórax simétrico, ausculta respiratória e cardíaca normais. Abdome flácido, indolor à palpação, com presença de massa abdominal palpável na topografia de baço, a 5cm do rebordo costal esquerdo. Membros: pés planos. Ao exame neurológico: atraso do desenvolvimento neuropsicomotor. A conduta no primeiro momento foi solicitação de exames laboratoriais de rotina, função tireoidiana, e cariótipo. Foram solicitados ainda ultrassonografia de abdômen total, ecocardiograma e radiografia de ossos longos. **DISCUSSÃO:** O diagnóstico da SCDL é sobretudo clínico. A confirmação molecular pode ser útil em casos duvidosos, mas as mutações no gene *NIPBL* estão presentes em apenas 50% dos casos, pelo que perante um diagnóstico clínico seguro a ausência de mutações neste gene não exclui o diagnóstico. No caso clínico apresentado cumprem-se os parâmetros diagnósticos clínicos faciais, de crescimento e desenvolvimento, músculo-esqueléticos, cutâneos e gastrointestinais. Os pacientes acometidos com essa síndrome, devido o envolvimento multissistêmico, têm necessidade de acompanhamento por uma equipe multidisciplinar composta por médicos, nutricionistas e terapeutas. O diagnóstico precoce desta doença é útil para a programação de cuidados antecipatórios em relação às complicações mais frequentes e para aconselhamento genético aos pais. **CONCLUSÃO:** Este relato mostrou relevantes dados e informações acerca da SCDL, síndrome rara, contribuindo, pois, para a comunidade científica, considerando a importância do conhecimento e de seu manejo na suspeita clínica, diagnóstico e o tratamento. O tratamento por uma equipe multidisciplinar é de suma importância para a programação de cuidados em relação às complicações mais frequentes. Os dados em questão assemelham-se, portanto, às referências bibliográficas encontradas**.**

**Referências bibliográficas:**

1-BERGERON, Mathieu; CHANG, Katherine; ISHMAN, Stacey L., Cornelia de lange manifestations in otolaryngology: A systematic review and meta‐analysis. **The Laryngoscope**, v. 0, p.1-12, 13 jul. 2019.

2-KAWAUCHI, Shimako et al. Using mouse and zebrafish models to understand the etiology of developmental defects in Cornelia de Lange Syndrome. **American Journal Of Medical Genetics Part C**: Seminars in Medical Genetics, v. 172, n. 2, p.138-145, 27 abr. 2016.

3-TAYEBI, Naeimeh. Cornelia de lange syndrome. **Indian Journal Of Human Genetics**, v. 14, n. 1, p.23-26, Apr. 2008.

4- LEITE, Ana Luísa; REAL, Marta Vila; SANTOS, Fátima. Síndroma Cornelia de Lange e Disgenesia Cerebral. **Nascer e Crescer**, Porto , v. 20, n. 4, p. 270-273, 2011

**Palavras-chave:** Cornelia de Lange, disgenesia cerebral, síndrome rara.