**SÍNDROME DE SECKEL: RELATO DE CASO**

Bruno de Tarso Evangelista Vieira1; Rafael Mesquita Mororó Aragão1; Sileivane Alves Nunes Magalhães 1; Christiane Melo Silva Bontempo 2

¹Discente do curso de Medicina pelo Instituto Educacional do Vale do Parnaíba – IESVAP, Parnaíba-PI, Brasil. ²Docente do curso de Medicina do Instituto Educacional do Vale do Parnaíba – IESVAP, Parnaíba-PI, Brasil.

**RESUMO**

**INTRODUÇÃO:**A Síndrome de Seckel foi retratada pela primeira vez em 1959 por Mann e Rusell, porém, difundida por Virchow Seckel em 1960. É uma síndrome de herança autossômica recessiva, observada em casamentos consanguíneos, conhecida como “nanismo com cabeça de pássaro”, caracterizada pelo atraso no crescimento pré e pós-natal com déficit cognitivo, microcefalia severa, face proeminente com olhos grandes, nariz protuso, conhecido como “bico de pássaro”, palato estreito e alto, hipoplasia dental e retrognatismo, além de deformidades esqueléticas como acentuação da cifose, hipotrofia e hipotonia muscular. O relato de caso sobre a Síndrome de Seckel é de suma importância para o aprofundamento dos estudos sobre a anomalia, visto que é bastante rara (incidência  menos de 1:10.000 nascidos vivos) e por conta disso existem poucos relatos. Seu diagnóstico é clínico, baseado na história, exame físico e exclusão de outras probabilidades, porém pode-se confirmar pelo gene 3q22.1-24. Em alguns estudos e pesquisas esse locus mostrou-se excluso de algumas famílias consanguíneas, apoiando a existência de heterogeneidade genética na síndrome. **OBJETIVO:** Relatar o caso de um paciente portador da síndrome de Seckel, de forma a contribuir com o diagnóstico e tratamento precoce, tal como a melhora da qualidade de vida através de correção de postura e desenvolvimento neuropsicomotor, e aumento da expectativa de vida. **MÉTODO:** As informações obtidas foram por meio da revisão do prontuário médico, consulta com a paciente, registro fotográfico da condição clínica da paciente e revisão da literatura. Foram utilizadas buscas nas bases de dados PUBMED e SCIELO, utilizando os descritores “Seckel's syndrome” e “microcephalic dwarfism”. Os artigos encontrados eram muito antigos, porém, foram analisados devido a baixa quantidade de pesquisas desenvolvidas sobre a Síndrome de Seckel. **ANÁLISE CRÍTICA:** Paciente, sexo masculino, 2  anos de idade é acompanhado pela Pediatria em agosto/2019 com histórico de microcefalia e síndrome genética esclarecida. Peso de 7,510kg, PC 41cm, estatura de 72cm e IMC de 14,48. No exame físico observou-se a presença de fácie dismórfica, caracterizada por nariz proeminente, hipotelorismo com olho esquerdo estrábico, retromicrognatia e implantação baixa das orelhas, além de manchas "café com leite" na face. O tórax apresenta-se em tonel, com cifose acentuada. Os membros inferiores no conforto do paciente permanecem cruzados, com joelho valgo. Notou-se hipotonia muscular e  mancha hipocrômica fina vertical na região medial da unha do 5º quirodáctilo da MMSS direito. Foram solicitados exames de imagem para avaliar o desenvolvimento osteomuscular. Mãe relata melhora considerável no desenvolvimento neuropsicomotor através de sessões de fisioterapia 2 vezes na semana. **CONCLUSÃO:**O diagnóstico e a terapia da síndrome está definido mesmo com poucos casos, com tratamento sintomático. O diagnóstico precoce contribui na rápida evolução e possível melhora da qualidade de vida. Podemos concluir, baseado nos sinais, sintomas, e exclusão de outras possibilidades, que o paciente apresenta síndrome de Seckel fazendo uso de tratamento conservador, realizando fisioterapia e massagens para melhorar a hipotonia muscular. Vale ressaltar a grande importância que esses pacientes ao serem diagnosticados, sejam acompanhados e tenham suporte interdisciplinar.

**REFERÊNCIAS**

LAREDO FILHO J, LAZZARESCHI M, NERY CAS, CASTRO AM & NJAN LT - Síndrome de Seckel - apresentação de um caso e revisão da literatura. **F med (BR)**, 92(3): 171-178, 1986.

SALMEN SCHULZ I, RODRIGUES J, POMPEU F, POVOA FILHO H, TEIXEIRA I, RIBEIRO S, FARIA F - Síndrome “Cabeça de Pássaro” de Seckel - Estudo pneumoencefalográfico e hormonal de um caso. Arquivo neuro-psiquiatria. (SÃO PAULO) VOL 33,  N 3, Setembro, 1975.