

## RELATO DE CASO DE CRIANÇA COM DIAGNÓSTICO DE SÍNDROME DE CHARGE

BELO, Alinne Rodrigues<sup>1</sup>; NETO, Eduardo Moreira Alves<sup>1</sup>; BELO, Gabriela de Lima Elias Nogueira<sup>2</sup>; TELES, Débora Rodrigues<sup>2</sup>; CANZI, Camila Cássia<sup>3</sup>.

<sup>1</sup>Médico(a) Neurologista Pediatra do Hospital Estadual da Criança e do Adolescente - HECAD, Goiânia, Goiás, Brasil.

<sup>2</sup>Acadêmica do Curso de Medicina da Universidade de Rio Verde, Aparecida de Goiânia, Goiás, Brasil.

<sup>3</sup>Acadêmica do Curso de Medicina da Pontifícia Universidade Católica de Goiás, Goiânia, Goiás, Brasil.

**Introdução:** A síndrome de CHARGE é uma condição genética rara causada por mutações no gene CDH7, associada a malformações como coloboma de íris, cardiopatia congênita, atresia de coanas, retardo no crescimento e desenvolvimento, anomalias genitais e no pavilhão auricular, surdez. **Relato do caso:** Paciente feminina, dois anos e seis meses. Mãe de 28 anos, G1 P1 A0, saudável. Pai de 31 anos, saudável. Nascida de parto cesárea, à termo, peso 2760g, comprimento 46cm, perímetro cefálico 35cm e Apgar 9-10. Apresentou ao nascer diagnóstico de coloboma bilateral. Evoluiu com atraso global do desenvolvimento, e ao exame médico apresentou ausência de contato visual, estereotípias motoras e sonoras, ausência de linguagem e interação social. **Propedêutica:** Ressonância magnética de crânio mostrou hipoplasia do terço inferior do vérmis cerebelar, abaulamento nas paredes posteriores dos globos oculares, configurando com colobomas. Tomografia computadorizada de mastóides mostrou vestíbulos e aquedutos vestibulares hipoplásicos; canais semicirculares não caracterizados, possivelmente relacionado a agenesia; atresia das janelas redondas e ovais; estribos deslocados posteriormente; canais dos nervos faciais com trajeto anômalo, descolados anteriormente. Ecocardiograma com persistência do canal arterial e moderada percussão hemodinâmica. Eletrocardiograma e ultrassonografia do abdome normais. BERA com perda auditiva de grau severo bilateral e timpanometria com ausência de reflexo bilateral. Avaliação oftalmológica diagnosticou coloboma de coróide e retina, nistagmo e catarata periférica em ambos os olhos. **Resultados:** Realizado o diagnóstico clínico da síndrome devido a presença de sinais e sintomas característicos e aguarda a confirmação de mutações com pesquisa genética. **Conclusões:** Paciente mantém acompanhamento multiprofissional, atualmente com baixa estatura, atraso global do desenvolvimento, comportamento autista e surdez bilateral.

**Palavras-chave:** Síndrome CHARGE. Coloboma. Cegueira. Genética.

**E-mail:** alinne.neuropediatria@gmail.com

**Endereço:** Hospital Estadual da Criança e do Adolescente – HECAD - Av. Bela Vista - Parque Acalanto, Goiânia - GO, 74860-260.