

Título: Dificuldade escolar associada a dismorfias, alterações hematológicas, perda auditiva neurossensorial e cardiopatia congênita: síndrome de Jacobsen

Autores:

Andrielle Miozzo Soares- UFCSPA

Gabriela Klein Herwig - UFCSPA

Carolina de Moura Marolli - UFCSPA

Paulo Ricardo Gazzola Zen - UFCSPA

Rafael Fabiano Machado Rosa – UFCSPA

Introdução: A Síndrome de Jacobsen (SJ) é causada por uma deleção parcial do braço longo do cromossomo 11. Pacientes com SJ podem apresentar um envolvimento multissistêmico, que, entre os achados clínicos, estão as alterações neurológicas, como dificuldade de aprendizagem, e os transtornos psiquiátricos, como o transtorno de déficit de atenção com hiperatividade.

Objetivos: Relatar o caso de um paciente com dificuldade escolar associada a outras alterações compatíveis com a SJ.

Delineamento e métodos: Relato de caso

Resultados: O paciente era o segundo filho de um casal de pais jovens. Ele nasceu de parto cesáreo, pesando 3500 g e com escore de Apgar de 10 no quinto minuto. Ele tinha história de cirurgia de correção de estenose pilórica aos 54 dias de vida. Ao exame físico, observaram-se ptose palpebral, hérnia inguinal à direita, hálux valgo bilateral, clinodactilia do 5º dedo das mãos e sindactilia entre os 2º e 3º pododáctilos. A ecocardiografia revelou uma comunicação interventricular. O paciente possuía história também de epistaxe, hematomas e problemas de coagulação. Ele recebeu diagnóstico de púrpura crônica. O seu desenvolvimento neuropsicomotor foi atrasado, sendo que ele apresentava também dificuldade escolar. A avaliação da neurologia constatou transtorno de déficit de atenção com hiperatividade. A tomografia computadorizada de crânio evidenciou um cisto epidermoide no crânio. A avaliação audiométrica revelou perda auditiva neurossensorial moderada em ambos ouvidos. O resultado do seu cariótipo mostrou um deleção de parte do cromossomo 11 (46,XY,del(11)(q23.1q25)[28]), o que foi compatível com o diagnóstico de SJ. Essa era de origem paterna, secundária a uma translocação entre os cromossomos 6 e 11.

Conclusões: A SJ possui um amplo espectro clínico, sendo que alterações neurológicas e psiquiátricas parecem ser achados comuns da síndrome e, entre elas, a dificuldade escolar pode estar presente.

Palavras-chave: deleção do cromossomo 11, síndrome de Jacobsen, dificuldade de aprendizagem, trombocitopenia.