

## Síndrome de CORNÉLIA DE LANGUE e associação com cardiopatia congênita

**GABRIEL ANTONIO STANISCI MIGUEL, PEDRO ANTONIO GALDEANO, PATRICIA ALVES GALDEANO, MARCO ANTONIO GALDEANO, SIMONE RODRIGUES DA ROCHA MIGUEL**

**Introdução:** Descrita em 1933 por uma pediatra holandesa, embora Brachmann descrevesse uma criança com características similares em 1916, a síndrome de Cornélia de Langue (SCdL) é uma doença congênita rara e caracterizada por aparência facial peculiar, atraso de crescimento, atraso do desenvolvimento psicomotor, alterações comportamentais e malformações major associadas (cardíacas, gastrointestinais e musculoesqueléticas). Tem um espectro clínico vasto, variando desde fenótipos muito ligeiros até quadros graves e incompatíveis com a vida.

**Relato de Caso:** Criança de 10 anos, sexo feminino, compareceu para a realização de ecocardiograma transtorácico que evidenciou Ao de 25 mm, AE de 32 mm, DdVE de 40 mm, DsVE de 27 mm, Septo de 6mm, Parede posterior de 6 mm, FE de 70% ; Dilatação discreta das cavidades cardíacas direitas; Comunicação Interatrial do tipo *ostium secundum*, medindo 8 mm, com shunt da esquerda para a direita, sem sinais de hipertensão pulmonar.

**Discussão:** SCdL é uma síndrome genética com incidência estimada de cerca de 1:10.000 casos. Contabilizando as formas ligeiras admite-se uma real incidência superior. Não apresenta predileção racial e é ligeiramente mais frequente no sexo feminino (F/M:1,3/1). A etiologia é ainda incerta em muitos doentes e a maioria dos casos são esporádicos. O risco de recorrência estimado é de 2-5%, quando um dos progenitores é afetado o risco de aumenta para 50%. O diagnóstico é fundamentalmente clínico, tendo sido estabelecidos critérios diagnósticos mínimos, após o consenso entre a Fundação Americana de Cornélia de Lange e o Comité Científico Mundial para o SCdL. A literatura é contundente em afirmar que a cardiopatia congênita está presente; entretanto, não especifica de forma clara, quais possíveis alterações estruturais são encontradas nesta patologia, uma exceção encontrada foi um estudo de Ariadna Ayerza Casas e cols% que identificaram defeitos septais em 50% dos casos, estenose pulmonar em 27% e coarctação da aorta em 9,6%; sendo estes variantes de acordo com o gene afetado. Na literatura nacional, não encontramos nenhuma estatística de prevalência ou incidência alterações cardiológicas na SCdL. Em nosso relato, identificamos que a cardiopatia congênita associada à referida síndrome é a comunicação interatrial, *ostium secundum* com discreta repercussão hemodinâmica e sem demais alterações cardíacas estruturais associadas.