

P 3705

**Síndrome de Richieri-Costa-Pereira: relato de caso**

Daniela Elisa Miotto, Daniel Gustavo Deggerone, Carolina Barbi Linhares, Arthur Helson Herter, Jorge Luis Hoyos Ramirez, João Maximiliano Pedron Martins, José Marioci Lourenço Junior, Bruna Brasil Carneiro, Marcus Vinicius Martins Collares  
Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA)

**INTRODUÇÃO:** A síndrome de Richieri-Costa-Pereira é caracterizada por microstomia, micrognatia, fusão anormal de mandíbula, fissura palatina/sequência de Robin, ausência dos incisivos centrais inferiores, anormalidades da orelha, primeiro arco hipoplásico, háluxes hipoplásicas, tíbias anormais e pés tortos, podendo ou não incluir déficit de aprendizado. A hipótese mais aceita é de herança recessiva, devido à proporção de consanguinidade nas famílias. A síndrome foi descrita em 1992, e com exceção de raros casos, a maioria dos pacientes tem origem no Brasil. **RELATO DE CASO:** Um paciente foi referido ao nosso Hospital logo após o nascimento de, para investigação de displasia óssea (gestação a termo). Os pais são consangüíneos (primos de segundo grau). Ao exame físico, o paciente apresentava fenda extensa em mandíbula, ausência de rádio bilateralmente, falanges ausentes/hipoplásicas, hipoplasia tibial bilateral, pés equinovaros, hálux proximal bilateralmente, além de possível malformação em orelha média e interna com estenose do conduto auditivo externo e hérnia inguinal à direita. O paciente chegou em ar ambiente com nutrição por sonda, mas foi traqueostomizado por dificuldade de acesso a vias aéreas e necessidade recorrente de suporte ventilatório. Durante a internação o paciente apresentou múltiplos trombos e extrema dificuldade de acesso venoso, sendo acompanhado pela hematologia para anticoagulação adequada. A primeira cirurgia para correção de mandíbula com enxerto de calota craniana planejada para os 3 meses de vida foi adiada por repetidas infecções, principalmente respiratórias, com mau estado clínico do paciente. **DISCUSSÃO:** O paciente descrito foge à regra pela localização (predominantemente São Paulo) e por ser do sexo masculino (razão pode chegar a 1M:8F em algumas revisões), mas possui a combinação de anomalias para inserir-se na síndrome referida, incluindo possível déficit auditivo e relação com consanguinidade dos pais, como é esperado. Apesar da necessidade de correção cirúrgica das anomalias, as condições atuais predisõem a complicações que precisam ser sanadas afim de garantir um transoperatório sem intercorrências e boa evolução pós-cirúrgica. **CONCLUSÃO:** Ainda que mais casos de óbitos em decorrência da síndrome e suas complicações tenham ocorrido em indivíduos do sexo masculino, a síndrome tem bom prognóstico quando é possível contornar as dificuldades de manter ventilação e nutrição adequadas. Palavras-chaves: Richieri-Costa-Pereira, disostose acrofacial, displasia óssea. Relato de caso