



UNICEPLAC
CENTRO UNIVERSITÁRIO

Centro Universitário do Planalto Central Aparecido dos Santos - UNICEPLAC
Curso de Medicina
Trabalho de Conclusão de Curso

Desafios no Diagnóstico da Síndrome de Silver-Russell

Gama-DF
2022

**GABRIELA GALIZA MEDEIROS CAVALCANTE
HANNAH SOUSA DI CAMARGO**

Desafios no Diagnóstico da Síndrome de Silver-Russell

Artigo apresentado como requisito parcial para conclusão do curso de Bacharelado em Medicina pelo Centro Universitário do Planalto Central Professor Aparecido dos Santos – Uniceplac.

Orientador: Prof. Esp. Marlon Sousa Lopes

Coorientadora: Prof.^a. Esp. Laire Alves Di Andrade Camargo

Gama-DF
2022

**GABRIELA GALIZA MEDEIROS CAVALCANTE
HANNAH SOUSA DI CAMARGO**

Desafios no Diagnóstico da Síndrome de Silver-Russell

Artigo apresentada como requisito para conclusão do curso de Bacharelado em Medicina do Centro Universitário do Planalto Central Aparecido dos Santos – Uniceplac.

Orientador: Prof. Esp. Marlon Sousa Lopes

Coorientadora: Prof.^a. Esp. Laire Alves Di Andrade Camargo

Gama, 27 de outubro de 2022.

Banca Examinadora

Prof. Esp. Marlon Sousa Lopes
Orientador

Prof. Me. Alessandro Ricardo Caruso da Cunha
Examinador

Prof. Me. Marco Antonio Alves Cunha
Examinador

Desafios no Diagnóstico da Síndrome de Silver-Russell

Gabriela Galiza Medeiros Cavalcante¹

Hannah Sousa Di Camargo²

Resumo:

Objetivo: analisar quais os principais desafios para o diagnóstico precoce da Síndrome de Silver-Russell. Metodologia: foram exploradas as bases de dados MEDLINE/PubMed, *Scientific Electronic Library Online* (SciELO) e Literatura Latino-Americana e do Caribe em Ciências da Saúde (LILACS). Os critérios de inclusão consistiram meta-análises, revisões sistemáticas e estudos clínicos randomizados controlados nos idiomas português, inglês e espanhol; com ano de publicação entre 2014 e 2022. Resultados: a Síndrome de Silver-Russell é uma rara síndrome clínica caracterizada por baixo peso ao nascimento, baixa estatura pós-natal, características faciais típicas e assimetria corporal. É determinada por alterações epigenéticas em dois cromossomos diferentes. O diagnóstico requer o cumprimento de critérios clínicos específicos descritos no sistema de pontuação de Netchine-Harbison seguido pelo teste de confirmação molecular. O tratamento é sintomático e os principais objetivos terapêuticos são o suporte nutricional, a prevenção da hipoglicemia e a recuperação do déficit estatural. Conclusão: dentre as dificuldades no diagnóstico, encontra-se a falta de conhecimento sobre esta entidade no âmbito acadêmico e social e a variabilidade genotípica e fenotípica. A implementação de uma rotina na avaliação clínica do neonato, desde a sala de parto até o aparecimento das primeiras características físicas similares com a síndrome é imprescindível para o diagnóstico e tratamento precoces.

Palavras-chave: síndrome de silver-russell; diagnóstico; transtornos cromossômicos.

Abstract:

Objectives: To analyze the main challenges for the early diagnosis of Silver-Russell Syndrome. Methodology: MEDLINE/PubMed, Scientific Electronic Library Online (SciELO) and Latin American and Caribbean Literature on Health Sciences (LILACS) were explored as databases. Inclusion criteria consist of meta-analyses, systematic and randomized controlled trials in Portuguese, English and Spanish; with publication year between 2014 and 2022. Results: Silver-Russell Syndrome is a rare clinical syndrome characterized by low birth weight, postnatal short stature, typical facial features and body asymmetry. It is determined by epigenetic changes on two different chromosomes. The diagnosis requires the fulfillment of clinical criteria defined in the Netchine-Harbison assessment system followed by molecular confirmation testing. Treatment is symptomatic and the main therapeutic goals are nutritional support, prevention of hypoglycemia and stunting recovery. Conclusion: Among the difficulties in diagnosis, there is the lack of knowledge about this entity in the academic and social scope and the genotypic and phenotypic variability. The implementation of a routine in the clinical evaluation of the neonate, from the delivery room to the appearance of the first physical characteristics similar to the syndrome, is imperative for early diagnosis and treatment.

¹ Graduanda do Curso de Medicina, do Centro Universitário do Planalto Central Aparecido dos Santos – Uniceplac. E-mail: galizagabriela@gmail.com .

² Graduanda do Curso de Medicina, do Centro Universitário do Planalto Central Aparecido dos Santos – Uniceplac. E-mail: hannahcamargo2219@gmail.com .

Keywords: silver-russell syndrome; diagnosis; chromosomal disorder.