

# CRIANÇA COM PROVÁVEL SÍNDROME DE ROHHAD: RELATO DE CASO

Felipe Leonardo Rigo<sup>1</sup>, Cristiane Imaculada Sabino<sup>1</sup>, Elizabeth Iracy Alves Leite<sup>1</sup>

1. Hospital Infantil João Paulo II. Fundação Hospitalar do Estado de Minas Gerais.

## INTRODUÇÃO

- ❖ A Síndrome ROHHAD (Obesidade de início rápido, Disfunção Hipotalâmica, Hipoventilação e Desregulação do sistema nervoso autônomo) é uma condição complexa, rara e de difícil diagnóstico, devido à sequência variável de apresentações clínicas e há alto risco de mortalidade.
- ❖ Não há cura para a doença e tratam-se os sintomas.
- ❖ A evidência de disfunção hipotalâmica é definida pela presença de uma ou mais das seguintes características: obesidade de início rápido que, geralmente, se apresentam após os dois anos de idade, hipotireoidismo central, diabetes insípido central, hipernatremia / hiponatremia, falha no teste de estimulação do hormônio de crescimento, deficiência de corticotropina e puberdade precoce.
- ❖ O estudo foi aprovado sob o Parecer 3.186.764.
- ❖ Além disso, desenvolveu transtorno alimentar intercalando hiperfagia e hiporexia, com ganho de peso significativo. Aos 3 anos, a família relatou quadro de febre, rash cutâneo seguido de apneia em domicílio. Após episódio e já com rebaixamento do sensório, foi entubada e posteriormente traqueostomizada. Entre 2017 e 2018 diversas internações hospitalares e falhas a extubação.
- ❖ Realizados exames complementares para confirmar ou descartar a hipótese diagnóstica T4 e TSH negativos para hipotireoidismo, como diagnóstico diferencial apresentou ausência do alelo mutante PHOX2B, Apresentou prolactina alterada, polissonografia com hipoventilação alveolar e apneia obstrutiva do sono.
- ❖ Durante última internação no final de 2018, desenvolveu transtorno de comportamento grave, tentativas recorrentes de retirada da ventilação, aumento da agressividade, automutilação; declínio de interação, empatia e comunicação.
- ❖ Em 2019, aos 4 anos e 8 meses, era incapaz de deambular, tornou-se retraída socialmente, insensível à dor. Além disso, demonstra déficit cognitivo e dificuldade na fala, com ausência de controle esfinteriano, e em uso contínuo de ventilação mecânica (Trilogy).

## RESULTADOS

- ❖ T.H.M. P de 4 anos e 8 meses, sexo feminino, previamente hígida até 2 anos e 4 meses. Após introdução escolar, apresentou retração social progressiva, inicialmente marcada por timidez e humor deprimido. Em seguida desenvolveu parestesia em MMII, apatia, ataxia intermitente, cefaleia, sudorese e alteração do sono.

## CONCLUSÃO

Devido à raridade e complexidade da síndrome de ROHHAD é fundamental o reconhecimento prévio e o tratamento com a finalidade de maior controle da sintomatologia