



1º CONGRESSO DE
**PEDIATRIA DA
REGIÃO NORTE**
MANAUS - AM
22 A 24 DE JUNHO DE 2023

**22 A 24 DE
JUNHO DE 2023**

Centro de Convenções Manaus Plaza Shopping
Av. Djalma Batista, 2100 - Chapada, Manaus - AM



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome Associada Ao Gene Satb2 (Sas) Como Causa De Atraso No Desenvolvimento Neuropsicomotor: Relato De Caso De Uma Condição Rara E De Difícil Diagnóstico

Autores: ALEXANDRE SOUZA DOS SANTOS (UNIVERSIDADE FEDERAL DE RORAIMA - UFRR), YGARA JULIANA COSTA LIMA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE RORAIMA - UFRR), BRUNO DA SILVA PEREIRA (HOSPITAL GERAL DE RORAIMA - HGR)

Resumo: A síndrome associada ao gene SATB2, também conhecida como síndrome de Glass, é uma síndrome genética rara que acomete, no Brasil, cerca de 20 indivíduos. É causada principalmente por uma mutação pontual no cromossomo 2, apesar de outras causas já terem sido descritas. Clinicamente, se manifesta por atraso moderado a severo no neurodesenvolvimento, alterações craniofaciais e transtornos do comportamento, inclusive dentro do espectro autista. É válido pontuar que o diagnóstico da SAS é difícil no Brasil, pois carece evidências científicas em português, exige exames pouco acessíveis para confirmação diagnóstica e sequer consta nos sistemas de notificação do Ministério da Saúde, o que leva a um atraso nas intervenções terapêuticas necessárias para garantir evolução clínica ótima e precoce desses pacientes. Criança de 1 ano e 6 meses, sexo feminino, com diagnóstico pregresso de alergia à proteína do leite de vaca (APLV), teve seu desenvolvimento apropriado até os oito meses de idade, quando houve estagnação no ganho ponderal após o início da introdução alimentar. Foi buscada, então, consulta com a gastropediatria, que identificou também um atraso em todos os aspectos do desenvolvimento neuropsicomotor, pois a criança não andava com ou sem apoio e não falava nenhuma palavra, tendo sido encaminhada à neuropediatria, fonoaudiologia e fisioterapia. Durante as consultas com a neuropediatra, a paciente recebeu diagnóstico de autismo e de atraso global severo do desenvolvimento neuropsicomotor, entretanto, o atraso era desproporcional até mesmo para crianças autistas. As hipóteses etiológicas de doenças metabólicas e genéticas foram levantadas, sendo indicado a realização do exame cariótipo em que não foi evidenciada nenhuma alteração. Houve a necessidade, portanto, de referenciar a criança à médica geneticista, que solicitou um exame de exoma, que identificou uma mutação pontual nas regiões codificadoras do gene SATB2, sendo possível fechar o diagnóstico de síndrome associada ao SATB2, a síndrome de Glass. A paciente foi diagnosticada com síndrome associada ao SATB2, condição genética rara que acomete menos de 1000 indivíduos no mundo e apenas 21 em todo o Brasil. Pacientes com essa síndrome possuem o fenótipo clínico de atraso moderado a severo no neurodesenvolvimento e deficiência intelectual, dificuldade de comunicação verbal e não-verbal com ausência de fala parcial ou completa, alterações craniofaciais e transtornos do comportamento, podendo estar dentro do espectro autista. O diagnóstico dessa síndrome é difícil no país devido às poucas evidências científicas em idioma português, além de se fazer necessário a realização de exames complementares caros e pouco acessíveis, como o exoma, para confirmação diagnóstica. Portanto, essa dificuldade no diagnóstico de pacientes com SAS leva diretamente a um atraso nas intervenções multidisciplinares, que são consideradas vitais para uma boa evolução clínica desses pacientes.