



22º CONGRESSO BRASILEIRO DE
PERINATOLOGIA
IX SIMPÓSIO INTERNACIONAL
de Medicina Fetal da SGOB

CENTRO DE CONVENÇÕES
ULISSES GUIMARÃES . BRASÍLIA . DF
19 A 22 DE NOVEMBRO DE 2014

Trabalhos Científicos

Título: Lisencefalia, Aplasia De Corpo Caloso E Genitália Ambígua: Relato De Caso De Síndrome Xlag Em Neonato

Autores: MARIA CATARINA NUNES FURTADO (HC - UFPE); THAÍS ANTUNES DE ARAÚJO (HC - UFPE); MARIA DE FÁTIMA DE MELO GONÇALVES (HC - UFPE); EDUARDO JUST DA COSTA E SILVA (HC - UFPE)

Resumo: Introdução: Lisencefalia é uma rara malformação do córtex cerebral, causada por falha na migração neuronal. É classificada em tipo 1 e 2, sendo o tipo 1 ligado ao X e associada a genitalia ambígua (XLAG). Consiste em mutação do gene aristaless-related homeobox (ARX) e caracteriza-se por epilepsia de difícil controle, agenesia de corpo caloso e genótipo masculino com genitália ambígua. Objetivo: Descrever caso clínico de neonato com síndrome XLAG (Lisencefalia ligada ao X com genitália ambígua). Métodos: Primeiro filho de pais não consanguíneos: genitor, 20 anos, saudável e genitora, 19 anos, com passado psiquiátrico. Antecedentes familiares: irmão materno com anencefalia e irmã materna com transtorno de déficit de atenção e hiperatividade. Pré-natal adequado com sete consultas. Indicado parto cesariano com 37 semanas, em virtude de ultrassonografia (USG) pré-natal sugestiva de hidrocefalia. Ao nascimento, peso 2730g, APGAR 3/7, houve necessidade de manobras de reanimação neonatal. Com três minutos de vida, foi identificada crise convulsiva que ao longo do internamento manteve-se recorrente, de curta duração e manifesta por hipertonia, movimentos tônico-clônicos de membros e movimentos mastigatórios associados à queda de saturação de oxigênio, com controle parcial com uso de anticonvulsivantes. Exame clínico: perímetro cefálico 35 cm (Z score - 0), perímetro torácico 30 cm, fontanela anterior ampla (7x5cm) contínua com fontanela posterior e disjunção de suturas (1cm), hipotonia axial, testículos impalpáveis, bolsa escrotal incompletamente formada e micropênis associado à hipospádia (1cm de comprimento, correspondente a menos 2,5 desvio-padrão). Apresentou episódios de hipotermia intercalados com normotermia e hipertermia, na ausência de outras causas para disregulação térmica, tendo sido investigado para infecções inespecíficas e específicas. Evacuações diarreicas intermitentes também ocorreram sem outra etiologia definida. USG transfontanela assinalou simplificação de sulcos e giros, com aspecto de lisencefalia e ausência de corpo caloso. USG pélvica evidenciou testículos em canais inguinais, sem identificação de útero, ovários ou anomalias vesicais. A ressonância magnética confirmou padrão observado em USG transfontanela. Conclusão: O caso exposto é compatível com o diagnóstico de síndrome XLAG. Embora seja rara, a presença de crises convulsivas precoces em neonatos com genitália ambígua deve levar a investigação desta síndrome.