



23^o CONGRESSO BRASILEIRO DE PERINATOLOGIA

14 a 17 de setembro de 2016 - EXPOGRAMADO - Gramado / RS

Trabalhos Científicos

Título: Espectro Neu-Laxova: Relato De Caso Neonatal

Autores: LUIZA VISCONTI LIMA (CENTRO NEONATAL ICR-HCFMUSP); FLAVIA BALBO PIAZZON (LABORATÓRIO DE TRIAGEM NEONATAL DA APAE DE SÃO PAULO E MENDELICS ANÁLISE GENÔMICA); FERNANDO KOK (MENDELICS ANÁLISE GENÔMICA); WERTHER BRUNOW DE CARVALHO (CENTRO NEONATAL ICR-HCFMUSP); VERA LÚCIA JORNADA KREBS (CENTRO NEONATAL ICR-HCFMUSP)

Resumo: Introdução: A Síndrome de Neu-Laxova, descrita em 1971 é uma doença rara autossômica recessiva com alta letalidade intra-útero, atualmente considerada um espectro clínico. Objetivo: Relatar recém-nascido (RN) com Neu-Laxova e sobrevivida. Descrição do caso: RN masculino, 29 semanas 2/7, pais portugueses e consanguíneos com 2 abortos prévios. Pré-natal com restrição de crescimento intra-uterino; ultrassom fetal: ventriculomegalia, crânio em morango; ecocardiograma: normal. Sorologias VDRL e FTAbs positivo. Cesárea em 08/11/15 por prolapso de cordão; APGAR 8/9/9; peso 835g (p7), comprimento 34cm (p4), perímetro cefálico 25,5cm (p17). Encaminhado à UTI em CPAP. SNAPPE II 25. Permaneceu em ventilação não-invasiva, apresentou icterícia (IABO) sendo realizada exsanguineotransfusão. Braquicefalia e ultrassom com ventriculomegalia assimétrica. Pele hiperemiada e friável ao nascer e epilepsia desde 2 meses de vida. Ressonância crânio: malformação do desenvolvimento cortical, adenohipófise aumentada e hipersinal em T1. Tomografia crânio: lisencefalia, sem cranioestenose. Aos 7 meses, atraso desenvolvimento neuro-psico-motor grave e tetraplegia espástica. Apresentou baixo ganho pondero-estatural e de perímetro cefálico. As dismorfias faciais acentuaram-se na evolução com protrusão ocular, ponte nasal achatada, boca pequena e orelhas grandes. Evoluiu com inflamação, ressecamento e descamação extensa de pele (biópsia: dermatite espongiótica e perifoliculites granulomatosas compatível com ictiose). Hipernatremia persistente, necessitando de reposição de água livre. Triagem neonatal básica sem alterações, mas perfil tandem (MS/MS) com níveis muito baixos do aminoácido serina: 9,65 mmol/l (referência: 14,1 a 363,81), compatível com defeito da síntese de serina. Encaminhado material para sequenciamento dos genes PGDH, PSAT e PSP responsáveis pelos defeitos na síntese de serina e iniciada suplementação oral de L-serina. Comentários: São destacados achados clínicos compatíveis com o espectro Neu-Laxova em RN prematuro com malformações cerebrais e ictiose. O diagnóstico é de extrema importância para o aconselhamento genético e avaliação terapêutica. Os relatos de literatura apresentam casos de natimortos, sendo muito rara a sobrevivida após o período neonatal.