



36^º CONGRESSO BRASILEIRO DE
PEDIATRIA
O olhar que prepara para o Futuro



Trabalhos Científicos

Título: Relato De Caso Clínico - Hipotonia Do Bebê Associada A Hipotireoidismo Congênito

Autores: PAULO DE TASSO ALMADA PICARDI (UNIVERSIDADE JOSÉ DO ROSÁRIO VELLANO - UNIFENAS BH); BRUNO MAGELA COSTA VIEIRA (UNIVERSIDADE JOSÉ DO ROSÁRIO VELLANO - UNIFENAS BH); GUILHERME SIMÕES LUZ HILGERT (UNIVERSIDADE JOSÉ DO ROSÁRIO VELLANO - UNIFENAS BH); LEONARDO GUIEIRO (UNIVERSIDADE JOSÉ DO ROSÁRIO VELLANO - UNIFENAS BH); MATHEUS FACHETTI MACHADO (UNIVERSIDADE JOSÉ DO ROSÁRIO VELLANO - UNIFENAS BH); NELSON MOROZINI JÚNIOR (UNIVERSIDADE JOSÉ DO ROSÁRIO VELLANO - UNIFENAS BH); SILVIO GUEDES DE ASSIS MARTINELLI (UNIVERSIDADE JOSÉ DO ROSÁRIO VELLANO - UNIFENAS BH); KELLY MARIA VITÓRIA (RESIDENTE DE PEDIATRIA DO HOSPITAL SANTA CASA BH); WALQUÍRIA DOMINGUES MELO (PRECEPTORA DE PEDIATRIA DO HOSPITAL SANTA CASA BH)

Resumo: INTRODUÇÃO: Síndrome da criança hipotônica manifesta-se no recém-nascido ou nos primeiros dois anos. Pode ser primária, decorrente do acometimento de estruturas da unidade motora periférica, ou secundária, decorrente de comprometimento do SNC por afecções, síndromes genéticas ou outras doenças sistêmicas extraneurológicas. RELATO DE CASO: Paciente, sete meses, internada devido a desconforto respiratório secundário a quadro viral. Portadora de hipotireoidismo congênito, possui história familiar de hipotireoidismo com antecipação a cada geração. Ao exame, destacava-se hipotonia generalizada, atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, arreflexia e miofasciculação de língua. Suspeitou-se de amiotrofia espinhal tipo I, confirmado pelo teste genético molecular. Trata-se de associação de duas doenças genéticas. DISCUSSÃO: Amiotrofia espinhal, doença de herança autossômica recessiva, consiste na degeneração de células do corno anterior da medula e núcleos motores do tronco cerebral inferior. Maior causa de hipotonia primária, cursa com hipotonia e paralisia grave, normalmente evoluindo para insuficiência respiratória. Confirmação diagnóstica realizada através de teste genético molecular, eletroneuromiografia ou biópsia muscular. O tratamento é suportivo e visa assistência respiratória e nutricional. Hipotireoidismo congênito possui forte associação genética. Nos casos de disgenesia tireoidiana há mutações nos fatores de transcrição e gene do receptor de TSH. Nos casos de defeitos na produção hormonal, os genes envolvidos são NIS (natrium-iodide symporter), pendrina, tireoglobulina e peroxidase. Não foi encontrado, na literatura, correlação entre amiotrofia espinhal e hipotireoidismo congênito. CONCLUSÃO: A paciente é portadora de duas doenças genéticas não correlacionadas. É indicado melhor investigação do hipotireoidismo devido ao caráter de antecipação e aconselhamento genético do casal, devido a chance de outro filho com a mesma doença. Mais estudos são necessários para correlacionar amiotrofia espinhal ao hipotireoidismo congênito.