



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



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Angelman: Um Caso Raro

Autores: FÁTIMA SOUZA (UNISC); LICIANE GUIMARÃES (UNISC); AMANDA REIS GUIMARÃES (UFSM); PÂMELA MORAES (UNISC); FRANCIELE STRAPAZZON (UNISC)

Resumo: Introdução: A Síndrome de Angelman é uma doença rara, que cursa com atraso no desenvolvimento intelectual, dificuldades na fala, distúrbios no sono, convulsões, ataxia e sorriso frequente. Ocorre por uma deleção na região 15q1113 do cromossomo 15 herdado da mãe, com prevalência de 1:20mil nascimentos. Relato do caso: D.H.S, masculino, 7 anos, o segundo filho de um casal jovem e não consanguíneo. Nascido de parto cesáreo, por DCP, apresentando ao nascimento perímetro cefálico de 34,5 cm e Apgar 10. O paciente evoluiu com atraso do desenvolvimento neuropsicomotor, iniciando com crises convulsivas aos 9 meses de idade. Apresenta quadro clínico de microcefalia, braquicefalia, prolatismo, risos inapropriados e ataxia. Tem internações frequentes, em decorrência das crises convulsivas de difícil controle e de infecções respiratórias de repetição. Atualmente faz uso de Fenobarbital, Haldol e Diazepam. Discussão: A síndrome de Angelman é uma condição genética pouco divulgada nos meios profissionais e científicos não ligados à área da genética e subdiagnosticada, tendo em vista a grande frequência com que ocorre na população e a ausência de publicações a respeito da patologia. Seu diagnóstico é difícil de ser reconhecido no recém-nascido, uma vez que os problemas de desenvolvimento são inespecíficos nesse período, tornando-se mais evidentes entre três e sete anos de idade. A confirmação do diagnóstico é realizada por testes de DNA e estudos do cariótipo. Conclusão: O julgamento médico é crucial quando o teste genético é negativo e os achados clínicos sugerem o diagnóstico sindrômico, sendo necessário que o profissional tenha conhecimento sobre a clínica da doença, seu diagnóstico diferencial e os exames que permitam a confirmação do caso.