Trabalhos Científicos

Título: O Autismo Secundário Por Síndrome Malformativa Associada A Deficiência De Glicose 6-Fosfato Desidrogenase (G6Pd)

Autores: FABÍOLA VASCONCELOS DA SILVA (UFPA); MARCELLO JOSÉ FERREIRA SILVA (UFPA); CARLA LEONOR MELO VINAGRE MACHADO (UFPA); ISABEL CRISTINA NEVES DE SOUZA (UFPA)

Resumo: Introdução: A deficiência de G6PD é uma enzimopatia recessiva ligada ao cromossomo X. Anomalias congênitas decorrem de aberrações cromossômicas, herança monogênica ou por exposição a teratógeno. O autismo secundário possui casuística multifatorial. Descrição do Caso: C.V.S.S., 7 anos, iniciou acompanhamento em ambulatório de desenvolvimento infantil aos 38 dias de vida por fenda palatina incompleta, microcefalia e irritabilidade. Baixo peso, base nasal alargada, orelhas com rotação posterior, micrognatia e fenda palatina posterior foram identificadas ao exame físico. O cariótipo não apresentou alterações. Ressonância magnética revelou disgenesia do corpo caloso e redução da substância branca, associada à dilatação compensatória do corno occipital e temporal dos ventrículos laterais. O histórico de anemia propiciou investigação e diagnóstico de deficiência de G6PD. No seguimento com oftalmologista e otorrinolarigologista foram diagnosticados miopia de alto grau e deficiência auditiva com indicação protética. Apresentou atraso significativo de linguagem, de marcha e prejuízo de interação pessoal-social, mesmo realizando fisioterapia, fonoaudiologia e terapia ocupacional. A aplicação do DSM IV e da CARS confirmou Transtorno do Espectro Autista, que por estar associado a alterações fenotípicas faciais, à fenda palatina e à malformação de sistema nervoso central indicaram a realização do Array CGH que não apresentou alterações. Discussão: Encontra-se relação entre autismo secundário, deficiência de G6PD e possível síndrome genética monogênica. O menor aguarda diagnóstico etiológico, hoje dependente do sequenciamento de EXOMA. Os serviços de atenção a crianças com problemas de desenvolvimento e os de Genética Médica necessitam de uma política efetiva que os favoreça, tornando-os independentes de projetos de pesquisa para a realização de exames complexos. Conclusão: As alterações de desenvolvimento apresentam múltiplas causas, não se aguardando diagnóstico etiológico para iniciar reabilitação. Embora, a etiologia seja fundamental para entendimento dos transtornos do desenvolvimento e quando associados às síndromes genéticas, os riscos de recorrência familiar devem ser comunicados no aconselhamento genético.