



Trabalhos Científicos

Título: Encefalopatia Convulsiva Precoce Em Meninas Associadas A Atraso No Desenvolvimento E Deficit Cognitivo: Mutação No Gene Pcdh19

Autores: MARY ELLEN DE OLIVEIRA MARTINS DISCONZI (UNOESTE); JESSELINA FRANCISCO DOS SANTOS HABER (UNIMAR); FRANCISCO AGOSTINHO-JUNIOR (UNIMAR); JOICY LEAL MOREIRA (UNIMAR); JORDANA OLIVEIRA DOMINGUES (UNIMAR); NELY REGINA SARTORI (UNIMAR); FLAVIA BALBO PIAZZON (MENDELICS); LUIZA LORENA PIRES RAMOS (MENDELICS); CRISTIANE BAZZO COSTA-SILVA (UNIMAR); FABIANA GARCIA RAMOS GUILLEN (UNIMAR); RODRIGO WANDERLEY NEVES-BARBOSA (UNIMAR); MONICA CRISTIANE DOS SANTOS COPETTI (UNIMAR); RAPHAELA DE GOES BRUNO (UNIMAR)

Resumo: INTRODUÇÃO: Crises convulsivas refratárias à medicação, associadas a déficit cognitivo e atraso no desenvolvimento podem constituir um difícil diagnóstico por possuírem causas ambientais e genéticas. A mutação no gene PCDH19 foi previamente descrita associada a quadros de encefalopatia epiléptica infantil precoce com posterior melhora ou remissão das crises, atraso global do desenvolvimento e déficit cognitivo. RELATO DO CASO: menina, prematura de 31 semanas, Peso de 2200g, AIG, permaneceu em UTI por 30 dias, necessitando de ventilação mecânica. Alta sem sequelas. Aos 6 meses de vida, apresentou crise convulsiva generalizada tônico-clônica com duração de aproximadamente 10 minutos, seguidas de mais 13 episódios no mesmo dia. Encaminhada ao ambulatório de pediatria com 1 ano e avaliação da geneticista. Criança com história de crises convulsivas generalizadas de difícil controle, dismorfias de face (sinófris, sobrancelhas arqueadas), baixa estatura, atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, movimentos de lavagem de mãos. Sem histórico familiar de quadros semelhantes. Hipótese diagnóstica: Rett atípico? Cornélia de Lange? Rett típico? Solicitado exoma e otimizado anticonvulsivantes. Retorna sem crises convulsivas e com resultado de exoma: identificado variante CHX:99662.577T>C em heterozigose, no gene PCDH19 (Protocaderina 19), com substituição do aminoácido aspergina por serina. DISCUSSÃO E CONCLUSÃO: primordial associar anamnese, exame físico minucioso e histórico familiar em quadros envolvendo crises convulsivas, déficit cognitivo e alteração de crescimento. Doenças genéticas sempre devem compor os diagnósticos diferenciais, ainda mais quando associadas a dismorfismos de face, muitas vezes discretos. Este caso nos alerta para a necessidade de exame genético, pois mesmo com características típicas que nos levavam a outros diagnósticos o exoma revela outro diagnóstico. Trata-se de doença com padrão de herança ligada ao X, com manifestações apenas no sexo feminino e antes do primeiro ano de vida. Conhecer o diagnóstico nos permite tratamento e seguimento adequados, além de aconselhamento genético aos pais e demais familiares.