



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Rett Atípica Com Mutação No Gene Cdk5: Um Relato De Caso.

Autores: JÚLIA PREBIANCA (FUNDAÇÃO UNIVERSIDADE REGIONAL DE BLUMENAU), JULIANA CECCONELLO (FUNDAÇÃO UNIVERSIDADE REGIONAL DE BLUMENAU), GABRIELA STORITHONT MUDRI (FUNDAÇÃO UNIVERSIDADE REGIONAL DE BLUMENAU), PAULA HERING (FUNDAÇÃO UNIVERSIDADE REGIONAL DE BLUMENAU), ANA CAROLINE MESQUITA CASAGRANDE (PROFESSORA DO QUADRO DE MEDICINA DA FUNDAÇÃO UNIVERSIDADE REGIONAL DE BLUMENAU)

Resumo: A Síndrome de Rett (SR) é uma desordem genética por mutação no gene MECP2. Atinge uma a cada 10.000-20.000 mulheres. Caracteriza-se por desenvolvimento aparentemente normal até parte da primeira infância, passando a um desenvolvimento neurológico peculiar: desaceleração do perímetro cefálico, apraxia manual, atraso no desenvolvimento neuropsicomotor (DNPM), movimentos manuais estereotipados e convulsões. O quadro típico evolui em 4 estágios: estagnação de início precoce, regressão do desenvolvimento, período pseudoestacionário e deterioração motora tardia, na forma atípica os estágios clínicos não são definidos. Paciente A.L., 11 anos. Ao nascimento, apresentou microcefalia. Aos 4 meses, manifestou hipotonia muscular e atraso no DNPM e, aos 9 meses, crises convulsivas parciais complexas noturnas. Exames de imagem e polissonografia foram inconclusivos. Com 1 ano, foi diagnosticada com citomegalovírus congênito que, posteriormente, foi descartado. Aos quatro anos, apresentou irritabilidade e agressividade, e, aos 5 anos, crises convulsivas diurnas. Aos 9 anos, realizou cariótipo que determinou mutação no gene CDLK5, compatível com SR atípica. Aos 11 anos, apresentou crises de ausência, sinais de atrofia muscular e problemas ortopédicos. Em uso de Trileptal, Topiramato, Aripaprazol, Zargus, Exodus, Omega, Complexo de vitamina B. São registradas mutações causativas de SR no gene MECP2 e no gene CDLK5, associado a quadros mais graves. Variantes patogênicas do gene CDLK5 são conhecidas como Síndrome do Espasmo Infantil ou Encefalopatia Epiléptica infantil precoce, sendo essa um distúrbio neurológico grave, caracterizado pelo aparecimento de convulsões nos primeiros meses de vida e atraso do DNPM, existindo sobreposição fenotípica com a SR. O quadro é complicado por problemas como epilepsia resistente ao tratamento, distúrbios de marcha, escoliose. A SR ainda é desconhecida para segmentos científicos e sociais. A demora na realização de avaliação neurológica é um complicador no diagnóstico e prognóstico nos estágios precoces. A avaliação e o tratamento dessas pacientes são complexos e devem ser sempre multidisciplinares.