



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Angelman: Relato De Caso

Autores: CAROLINE LOUISE MACHADO (UNIVILLE), JULIA SCHWARTZ (UNIVILLE), VITÓRIA DA SILVA BELLI (UNIVILLE), MARINA MENDES DUARTE (UNIVILLE), FLAVIA DACOREGIO (UNIVILLE), GUILHERME ANDRÉ EGER (UNIVILLE), BRUNO ALEXANDRE MIYOSHI (UNIVILLE)

Resumo: Introdução: A Síndrome de Angelman caracteriza-se por severo atraso do neurodesenvolvimento, e expressão de riso típica. Neste relato, será descrito a repercussão na criança acometida e a importância do diagnóstico precoce. Descrição do caso: Menina, 14 anos, filha de casamento consanguíneo, parto normal, a termo, medidas normais de nascimento, sem alterações em sala de parto e com apgar 9 no primeiro minuto e 10 no quinto minuto. Aos 2 meses, não sorria, apresentava hipotonia, sialorréia, e mantinha mãos fechadas. Aos 4 meses, não sustentava o pescoço. Iniciou terapia multidisciplinar, e com 12 meses sentou pela primeira vez. Contudo, iniciou convulsões, com até 30 crises diárias. Aos 4 anos conseguiu andar. Ao consultar geneticista, diagnosticou-se “Síndrome de Angelman” devido deleção no cromossomo 15. Hoje, apresenta marcha anômala, e as crises convulsivas abrangem amplo espectro, são esporádicas e influenciadas pelo estresse. Em uso de Valproato de Sódio. Em casa, pais estimularam-na com atividades e, por isso, realiza alguns comandos, mas não vocaliza palavras. Discussão: A Síndrome de Angelman resulta da expressão deficiente do alelo materno no cromossomo 15, na qual o principal mecanismo é a deleção do 15q11.2 - q13. As manifestações aparecem no primeiro ano de vida. Apresentam-se felizes, riso fácil, hiperatividade associada a atraso cognitivo e de fala. Ao exame físico, identifica-se: hipotonia do tronco, hipertonia de extremidade distal e hiperreflexia associada a distúrbios do movimento. É comum a presença de crises convulsivas que se iniciam entre 1-3 anos, frequentemente são refratárias. Conclusão: Assim, a identificação precoce desta doença permite intervenções multidisciplinares que evitam uma regressão severa do desenvolvimento, proporcionando melhor qualidade de vida aos portadores.