



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Angelman: Relato De Caso

Autores: ANA TEREZA PARAHYBA ASFOR (HOSPITAL GERAL DE FORTALEZA), CARLA JÉSSICA DA SILVA FERNANDES (HOSPITAL GERAL DE FORTALEZA), LIANA SANTOS DE MELO COELHO (HOSPITAL GERAL DE FORTALEZA)

Resumo: Introdução: A síndrome de Angelman (SA) é um distúrbio do neurodesenvolvimento caracterizado por deficiência intelectual grave, microcefalia pós-natal, marcha atáxica ou tremor de membros, além de riso frequente e labilidade emocional. Descrição: F.M.B.O., 13 anos, masculino, teve seu primeiro atendimento no serviço de Neurologia no Hospital Geral de Fortaleza em outubro/13, apresentando queixa de movimentos tônicos, quedas e tremores de mãos, atribuídos inicialmente a quadro convulsivo. Além disso, apresentava importante atraso do desenvolvimento neuropsicomotor, dificuldade de comunicação verbal, marcha atáxica, agitação psicomotora, riso frequente e hiperafetividade. Apresentou relato de hipogonadismo e de esteatose hepática durante investigação, mas com resolução. Durante acompanhamento, não há relatos de microcefalia ou alterações eletroencefalográficas. Em uso de Risperidona desde o início do acompanhamento. Diante da suspeita clínica, paciente realizou sequenciamento de exoma: Gene UBE3A, Posição chr15:25.616.495, Variação GA, compatível com SA. Discussão: Um lactente com SA não costuma ter qualquer anormalidade até 6-12 meses, quando começa a apresentar retardo do desenvolvimento neuropsicomotor, hipotonia e facilidade em sorrir. Mais de 80 têm convulsões quando chegam aos dois anos de idade. A SA é causada pela ausência da cópia herdada da mãe do gene UBE3A (cromossomo 15q11-q13) em 70 dos casos. Esse gene é sujeito a imprinting genômico e que codifica a proteína ubiquitina ligase 3A, responsável por parte da função e plasticidade neuronal. O diagnóstico surge a partir da suspeita clínica e posteriormente com estudos de metilação e microarray, que permite a detecção de alterações no número de cópias em diversas regiões cromossômicas simultaneamente. Conclusão: A SA é uma doença rara, mas deve-se haver a suspeita clínica precoce para realização do diagnóstico definitivo através de estudo genético e para acompanhamento multiprofissional adequado. Muitos casos, como este, podem ser diagnosticados com déficit intelectual ou mesmo sequela de fenômenos hipóxico-isquêmico se não se for adiante no estudo genético.