



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Ogden: Relato De Caso

Autores: SARAH ARAÚJO MOREIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE MATO GROSSO, FACULDADE DE MEDICINA, CUIABÁ/MT), EDUARDO AUGUSTO CURVO GUGELMIN (UNIVERSIDADE FEDERAL DE MATO GROSSO, FACULDADE DE MEDICINA, CUIABÁ/MT), CAMILA ASSUMPÇÃO DE ABREU SILVA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE MATO GROSSO, FACULDADE DE MEDICINA, CUIABÁ/MT), EMANUELLE SOARES CAMOLESI (UNIVERSIDADE FEDERAL DE MATO GROSSO, FACULDADE DE MEDICINA, CUIABÁ/MT), TAMMIRESS BRAZ KOCH (UNIVERSIDADE FEDERAL DE MATO GROSSO, FACULDADE DE MEDICINA, CUIABÁ/MT), MARCIAL FRANCIS GALERA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO JÚLIO MÜLLER, CUIABÁ/MT), MARCIA REGINA SILVA DE ABREU (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO JÚLIO MÜLLER, CUIABÁ/MT)

Resumo: Introdução: A síndrome de Ogden é um distúrbio raro ligado ao cromossomo X, causado por mutação no gene NAA10, da acetiltransferase N-terminal – importante no desenvolvimento neuronal. A doença pode cursar com: características dismórficas, déficit do desenvolvimento, hipotonía, arritmias cardíacas. Descrição do caso: Paciente, 3 anos e 7 meses, sexo masculino, produto de gestação sem intercorrências, cesárea eletiva, a termo. Pesou 2.350 gramas ao nascimento, não necessitou encaminhamento para unidade de terapia intensiva neonatal. Apresenta significativo atraso de desenvolvimento neuropsicomotor (DNPM), tendo dado os primeiros passos, com auxílio, aos 3 anos e 5 meses, além de nunca ter apresentado lalação. Emite sons orovocais inespecíficos. Além disso, apresenta dismorfismos faciais, tais como: olhos e pavilhões auriculares proeminentes, fissuras palpebrais descendentes e espessamento palpebral, narinas alargadas com alas hipoplásicas, filtro nasal pequeno, lábio superior protuberante e micrognatia. Ao exame neurológico, nota-se contato visual e auditivo pobres, hipotonía apendicular leve (hiperextensão das articulações do punho, joelho e cotovelos), senta-se sem tendência a queda, não fica de pé sem apoio, não realiza marcha. Após extensa investigação, confirmou-se, por exame de exoma, diagnóstico de Síndrome de Odgen. Paciente apresenta, ainda, transtorno hipercinético do comportamento, e segue em investigação para transtorno do espectro autista. Discussão: Até 2017, foram relatados somente cerca de 20 casos da síndrome de Ogden na literatura consultada. Percebe-se, portanto, a necessidade de mais estudos sobre a síndrome, bem como a importância da avaliação genética, a ressaltar o exame de sequenciamento de exoma completo, que analisa todos os genes que formam o genoma humano e está indicado para doenças de difícil diagnóstico clínico. Conclusão: Diante do prognóstico incerto e da raridade desse distúrbio, destaca-se a importância do reconhecimento de casos relacionados à síndrome, para prosseguir com correto manejo do caso e instituir estratégia terapêutica eficaz para impedir a evolução do quadro.