



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Cornelia De Lange Associada À Epilepsia Refratária: 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 ASSUMPTÃO 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), 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 Cornelia de Lange (SCdL) é um distúrbio genético multissistêmico, de herança dominante, com rara heterogeneidade fenotípica e alélica. São características clínicas: dismorfismo facial, baixa estatura primordial e hirsutismo. Mutações no gene SMC1A podem associar-se a epilepsia. Descrição do caso: Paciente, 10 anos e 5 meses, sexo feminino. Nasceu a termo, pesando 2.700 gramas, com sucção discretamente diminuída. Apresenta atraso global do desenvolvimento neuropsicomotor, com déficit de linguagem, motor e cognitivo. Aos 10 meses, TC de crânio evidenciou assimetria hemisférica, além de esquizencefalia com lisencefalia direita interrogada. Com 1 ano e 10 meses, apresentou primeira crise convulsiva generalizada tônico-clônica, surgindo hipótese de encefalopatia epiléptica e/ou erro inato do metabolismo. Aos 3 anos, deu os primeiros passos. Após 5 meses, apresentava crises convulsivas a cada 10 dias, de semiologia focal motora versiva para esquerda. Foram administrados os seguintes medicamentos: Lamotrigina, Biotina e L-carnitina. Apesar da medicação, crises persistiam a cada 15 dias, com sonolência pós-ictal exacerbada. Aos 10 anos, confirmou-se diagnóstico de SCdL, a partir da análise de genes do painel de epilepsia e SMC1A (que revelou presença do gene SMC1A no cromossomo X). Eletroencefalograma e mapeamento cerebral evidenciam ritmo dominante Theta Delta com assimetrias e surtos de ondas agudas e lentas generalizadas. Paciente evolui com 5 crises convulsivas generalizadas tônico-clônicas por dia, em momentos de estresse leve, com hipotonia subsequente de duração aproximada de 1 minuto e retorno ao tônus normal em cerca de 5 minutos. Discussão: No caso apresentado, os parâmetros clínicos e a presença do gene SMC1A confirmam a SCdL. Devido à dificuldade de controle das crises epiléticas, o uso de canabidiol é uma das atuais opções terapêuticas. Conclusão: A SCdL não tem cura. Por isso, é necessário acompanhamento multidisciplinar, a fim de propiciar melhor qualidade de vida ao paciente e evitar complicações da doença.