



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Bainbridge-Ropers: Um Relato De Caso

Autores: ADRIANA FONSECA (UNIVERSIDADE TIRADENTES), LINDEMBERG ALBUQUERQUE (UNIVERSIDADE TIRADENTES), BEATRIZ MOTA (UNIVERSIDADE TIRADENTES), ANNY SANTOS (UNIVERSIDADE TIRADENTES), ALESSANDRO FERREIRA (UNIVERSIDADE TIRADENTES), CAMILA TEMÓTEO (UNIVERSIDADE TIRADENTES), LUCAS BEZERRA (UNIVERSIDADE TIRADENTES), MARIA CASTRO (UNIVERSIDADE TIRADENTES), MARIANA DE MATOS (UNIVERSIDADE TIRADENTES), TEREZA FLORIANO (UNIVERSIDADE TIRADENTES), SYLVIA ANDRADE (UNIVERSIDADE TIRADENTES), VICTOR NORONHA (UNIVERSIDADE TIRADENTES)

Resumo: Introdução: A síndrome de Bainbridge-Ropers decorre de mutações no gene ASXL3, identificadas por sequenciamento completo do exoma, tendo, como consequência, deficiência intelectual síndrômica. Descrição do caso: trata-se de uma criança, L.F.B.G, sexo masculino, 3 anos e 3 meses de idade, primeiro filho de casal jovem, saudável e não consanguíneo. História de gestação e parto sem intercorrências. Teste de triagem neonatal biológica evidenciou traço falciforme e hipotireoidismo congênito com uso de levotiroxina desde então. Devido ao atraso no DNPM, foi encaminhado para investigação interdisciplinar com neuropediatra e geneticista. Foram solicitados estudo citogenético, o qual fora normal, e CGH Array que evidenciou deleção em heterozigose de 138.895 kb no braço longo do cromossomo 18, incluindo parte do gene ASXL3 (OMIM: 615115). Além da deficiência intelectual e atraso em seu desenvolvimento global, a criança apresenta hipotonia, instabilidade axial, comportamentos estereotipados, dificuldade de interação e socialização, além de sensibilidades intra e extra-oral. Há, também, dismorfia craniofacial caracterizada por sobrelhas arqueadas, orelhas com baixa implantação, nistagmo, ponte nasal baixa e narinas antevertidas. A criança segue em acompanhamento com neuropediatra, fisioterapia motora e fonoaudiologia evoluindo com boa resposta. Frequenta escola há cerca de um mês com pouca interação social. Conclusão: Esse caso reforça a importância da investigação interdisciplinar em casos de atraso nos marcos do desenvolvimento principalmente se associado a alterações no exame físico e neurológico, além do aconselhamento genético.