



Trabalhos Científicos

Título: Um Caso De Tea Com Base Genética Definida: Deficiência Intelectual Ligada Ao Cromossomo X 21

Autores: ANA BEATRIZ GOMES SANTIAGO (CENTRO UNIVERSITÁRIO INTA - UNINTA), MARIA IZABEL COUTO BEM (CENTRO UNIVERSITÁRIO INTA - UNINTA), TAMIRIS CARNEIRO MARIANO (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN), ERLANE MARQUES RIBEIRO (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN), ANDRÉ LUIZ SANTOS PESSOA (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN)

Resumo: INTRODUÇÃO: O transtorno do espectro autista (TEA) é condição complexa que compromete a linguagem, a comunicação e as habilidades comportamentais e sociais, tendo na sua etiologia associada a fatores ambientais e genéticos. DESCRIÇÃO DO CASO: Paciente masculino, 2 e 7 meses, com atraso global do desenvolvimento neuropsicomotor, fala apenas palavras soltas, andou aos 2 anos, sialorréia, fáceis dismórfica: alongada, orelhas grandes, língua protusa, estrabismo convergente, além de movimentos repetitivos e estereotipados iniciados antes dos 12 meses. A família relatou que não realizou acampamento com pediatra devido à pandemia. Possui histórico de alta exposição às telas. Se consultou com neurologista infantil com 1 ano e 6 meses, que identificou sinais precoces de TEA, atraso motor, hipotonia e dismorfismos. Realizou cariótipo e ressonância de crânio sem alterações. Foi encaminhado para seguir com investigação no ambulatório de neurogenética. Realizado, aos 2 anos, sequenciamento completo do exoma que evidenciou deficiência intelectual ligada ao cromossomo X 21. DISCUSSÃO: As variantes patogênicas em hemizigose no gene ILRAPL1 causam deficiência intelectual ligada ao cromossomo X 21 (OMIM 300354), os indivíduos acometidos podem apresentar comprometimento cognitivo moderado até autismo de alto funcionamento, além de sinofre, face alongada, orelhas e mãos proeminentes, hipotonia, pectus excavatum, frouxidão ligamentar. Desse modo, a associação entre a clínica de Autismo somada ao atraso motor e os dismorfismos, levou a investigação etiológica do quadro e permitiu o diagnóstico preciso. A sociedade Brasileira de Neurologia Infantil recomenda que todos os casos de TEA sejam investigados geneticamente. Todos devem fazer microarray genômico, os meninos devem fazer teste para X frágil mesmo sem fenótipo. O sequenciamento completo do exoma deve ser considerado em casos familiares, associados à deficiência intelectual, epilepsia, dismorfismos, consanguinidade parental, atrasos motores. CONCLUSÃO: Nesse caso o exame genético foi fundamental para o diagnóstico correto do paciente, possibilitando aconselhamento genético, tratamento adequado e prognóstico.