

Trabalhos Científicos

Título: A Dificuldade Do Diagnóstico De Autismo Em Paciente Pediátrico Portador De Trissomia Do 21: Um Relato De Caso

Autores: GIOVANNA DA SILVA BOTTEZINI (FUNDAÇÃO UNIVERSIDADE REGIONAL DE BLUMENAU), RICARDO DE SOUZA JÚNIOR (FUNDAÇÃO UNIVERSIDADE REGIONAL DE BLUMENAU), GABRIELA ALVES DIAS (FUNDAÇÃO UNIVERSIDADE REGIONAL DE BLUMENAU), KARINA CAVALCANTE DA SILVA (FUNDAÇÃO UNIVERSIDADE REGIONAL DE BLUMENAU), LAURA CANELLO RESENER (FUNDAÇÃO UNIVERSIDADE REGIONAL DE BLUMENAU), LUIZ GUILHERME DE ALCANTARA GRILO (FUNDAÇÃO UNIVERSIDADE REGIONAL DE BLUMENAU), SAMANTHA NAGASAKO SOEJIMA (FUNDAÇÃO UNIVERSIDADE REGIONAL DE BLUMENAU)

Resumo: O diagnóstico de Transtorno do Espectro Autista (TEA) em pacientes com trissomia do cromossomo 21 (T21) pode apresentar desafios significativos devido à sobreposição de sintomas entre as duas condições. Este relato de caso destaca a complexidade desse diagnóstico e a necessidade de uma abordagem multidisciplinar cuidadosa. V.L.F.L., sexo feminino, 22 anos. Paciente portadora de trissomia do cromossomo 21, que foi diagnosticada com transtorno do espectro autista na adolescência após sinais de retraimento social e comportamentos obsessivos e compulsivos. Sua comunicação limitada dificultou o diagnóstico precoce, e os sintomas foram atribuídos somente à sua condição genética durante toda a sua infância. A paciente foi acompanhada por especialistas em psiquiatria e neurologia. O tratamento farmacológico proposto foi Fluoxetina 20mg e Risperidona 0,5mg. A abordagem não farmacológica incluiu terapia em fonoaudiologia e terapia ocupacional, bem como participação em paradesporto e atividades com música e dança, proporcionando interação social estruturada e exercício físico. Atualmente a paciente vem apresentando progresso constante na comunicação verbal e melhora gradual nas interações sociais com consequente melhora na qualidade de vida familiar segundo relato materno. No caso apresentado, a paciente apresentou desde cedo atrasos no desenvolvimento, inicialmente atribuídos à sua condição genética. No entanto, com o avançar da idade, comportamentos indicativos de TEA foram identificados. A T21 é frequentemente associada a atrasos no desenvolvimento motor e de linguagem, o que pode mascarar ou imitar os sinais típicos de TEA. Estes sintomas são frequentemente atribuídos exclusivamente ao diagnóstico de T21, retardando o reconhecimento de comportamentos sugestivos de TEA. Durante a infância e a adolescência, frequentemente podem surgir comportamentos característicos, como dificuldades na interação social, comunicação restrita e padrões repetitivos de comportamento. A identificação de TEA em pacientes com T21 exige um olhar clínico atento e uma avaliação detalhada para distinguir entre as manifestações das duas condições clínicas, principalmente em crianças, para que possa ser feita uma intervenção adequada e precoce que melhore o quadro dos pacientes. É necessária atenção permanente da equipe multidisciplinar para evitar diagnósticos tardios e assim proporcionar um manejo terapêutico adequado às necessidades de cada caso, visando melhora das condições clínicas e da qualidade de vida tanto do paciente quanto dos cuidadores através da associação de tratamento farmacológico, se necessário, e terapias educacionais, comportamentais e sociais.