Trabalhos Científicos

Título: Atraso No Desenvolvimento Neuropsicomotor Associado A Malformação Renal Com Diagnóstico Precoce De Síndrome De Phelan-Mcdermid - Relato De Caso.

Autores: CAROLINA WEISSENBERG ZIMMERMANN (FUNDAÇÃO UNIVERSIDADE REGIONAL DE BLUMENAU), GABRIELA WEBER MACHADO (HOSPITAL SANTO ANTÔNIO), HAFIZA MAKKI (HOSPITAL SANTO ANTÔNIO), ERIKA DOS SANTOS VIEIRA (HOSPITAL SANTO ANTÔNIO), GIULIANA STRAVINSKAS DURIGON (HOSPITAL SANTO ANTÔNIO), HELLEN MAYUMI KAWANO ZEPLIN (HOSPITAL SANTO ANTÔNIO), LETÍCIA DE FARIA BANDEIRA (HOSPITAL SANTO ANTÔNIO), ANA PAULA DOMINGUES CAMPOS (HOSPITAL SANTO ANTÔNIO), BEATRIZ FERREIRA NUNES (HOSPITAL SANTO ANTÔNIO), JÚLIA FRITSCH SILVA (HOSPITAL SANTO ANTÔNIO), ALICE VIGOLI CARMINATTI (FUNDAÇÃO UNIVERSIDADE REGIONAL DE BLUMENAU), BRUNA FISCHER MERIDA (FUNDAÇÃO UNIVERSIDADE REGIONAL DE BLUMENAU), JULIA HELENA MARTIM (FUNDAÇÃO UNIVERSIDADE REGIONAL DE BLUMENAU), MANUELA SCHMITT HAMMES (FUNDAÇÃO UNIVERSIDADE REGIONAL DE BLUMENAU)

Resumo: Introdução: A síndrome de Phelan-McDermid (SPM) é uma desordem genética rara, caracterizada por atrasos no desenvolvimento neuropsicomotor. Com cerca de 160 crianças diagnosticadas no Brasil até 2022, fica evidente a importância da divulgação e discussão de casos dessa condição. Descrição: Masculino, 1 ano e 7 meses, parto cesárea com 38 semanas, apgar 8/8. Ultrassonografia obstétrica evidenciando alteração de morfologia renal. Nascimento sem intercorrências. Iniciou acompanhamento com nefrologista pediátrico, com diagnóstico de refluxo vesicoureteral (RVU) grau IV à direita e I à esquerda associado a rim multicístico à esquerda. Em uso de Cefalexina profilática e Enalapril devido a proteinúria nefrótica. Aos 4 meses de vida, iniciado investigação diagnóstica devido a atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, crises convulsivas generalizadas e alteração de perímetro cefálico. Iniciado Ácido Valpróico para controle das crises e investigação com neurologista. Devido a ampliação da sintomatologia, com acometimento de mais de um sistema, optado por investigação genética, com diagnóstico de Síndrome de Phelan-McDermid. A investigação complementar evidenciou eletroencefalograma com atividade epileptogênica posterior esquerda e tomografia de crânio com proeminências dos espaços subaracnoides, mantido controle anual. O paciente segue em acompanhamento com equipe multidisciplinar, terapias de estimulação e atingindo marcos de desenvolvimento neuropsicomotor e adequado controle de função renal. Discussão: A Síndrome de Phelan-McDermid é uma desordem genética resultante de alterações no braço longo do cromossomo 22, caracterizada por atraso global no desenvolvimento neuropsicomotor e hipotonia. Mais de 25% dos pacientes com PMS apresentam como complicações anomalias renais, como refluxo vesicoureteral e rim displásico multicístico, sendo essas presentes no paciente. O processo de diagnóstico é através de exame citogenético em array para detectar alterações microscópicas no cromossomo afetado. A suspeita da síndrome é devido ao atraso do desenvolvimento psicomotor e hipotonia. O tratamento de PMS não é específico para a síndrome e consiste em intervenções multidisciplinares com o objetivo de diminuir as complicações do paciente. Conclusão: A avaliação adequada dos marcos de desenvolvimento neuropsicomotor, bem como associação com outras alterações patológicas, reforça a necessidade do pediatra na efetividade da puericultura e necessidade de investigação complementar para possíveis síndromes genéticas associadas.