



22 A 26
DE OUTUBRO
DE 2024
FLORIANÓPOLIS - SC



Trabalhos Científicos

Título: Abordagem Diagnóstica Do Paciente Com Regressão Dos Marcos De Desenvolvimento - Relato De Caso

Autores: DOUGLAS CASTANHEIRA COELHO (UNIVERSIDADE FEDERAL FLUMINENSE), GABRIELA DE ZEVEDO ROSESTOLATO SOARES (UNIVERSIDADE FEDERAL FLUMINESE), CAMILA GROTTA DE FARIAS (UNIVERSIDADE FEDERAL FLUMINENSE), ROSHELLE BALEIXO (UNIVERSIDADE FEDERAL FLUMINENSE), IGOR SOARES TRINDADE (UNIVERSIDADE FEDERAL FLUMINENSE), YANNE BORGES ARAUJO (UNIVERSIDADE FEDERAL FLUMINENSE), GABRIELA LIMA CORDEIRO (UNIVERSIDADE FEDERAL FLUMINENSE), LUIZA MEIRELES TEIXEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL FLUMINENSE), MARIA BEATRIZ AMORIM ALVES (UNIVERSIDADE FEDERAL FLUMINENSE), LEONARDO RODRIGUES CAMPOS (UNIVERSIDADE FEDERAL FLUMINENSE)

Resumo: A regressão de marcos do desenvolvimento (RMD) é um sinal de alerta que deve ser identificado nas consultas de puericultura. Aponta para uma gama de doenças com prognóstico reservado e o diagnóstico precoce é chave para melhora na qualidade de vida dos pacientes Lactente de 18 meses com desenvolvimento adequado até os 15 meses de idade, quando passou a apresentar nistagmo horizontal, incapacidade de sentar sem apoio e a falar apenas balbucios. Os sintomas começaram após quadro de pneumonia adquirida na comunidade. Ao exame físico, apresentava hipotonia generalizada e nistagmo horizontal bilateral sem outras manifestações. Período neonatal sem intercorrências, pais saudáveis e não consanguíneos.. Foi solicitada ressonância magnética de crânio, que apresentava padrão de atraso difuso da mielinização sugerindo doença metabólica. A análise do líquido demonstrou celularidade, glicorraquia, proteínas, eletrólitos e lactato dentro da normalidade. Gasometria arterial apresentava padrão de acidose metabólica compensada com alcalose respiratória. Hemograma, função renal, hepatograma eram normais. Diante do quadro levantou-se suspeita de doença mitocondrial e foi solicitado painel genético de doença mitocondrial. Até o momento não temos resultado do exame. O paciente foi encaminhado ao serviço de neurologia pediátrica e para terapias de reabilitação com fonoaudiologia, terapia ocupacional e fisioterapia. A RMD é uma situação clínica preocupante que pode apontar para doenças degenerativas do sistema nervoso central (SNC). Torna-se um sinal de alarme quando apresenta piora progressiva no intervalo de 3 meses, perda de habilidades intelectuais e aparecimento de sinais e sintomas neurológicos anormais. Insultos cerebrais pontuais como trauma cranioencefálico e infecções do SNC podem causar RMD, porém, não têm caráter progressivo. Abuso infantil e distúrbios psiquiátricos podem aparentar regressão e devem ser avaliadas com cautela. As causas para RMD podem ser divididas em adquiridas, neurometabólicas e neurogenéticas. A investigação inicial depende de uma boa história clínica, histórico familiar e neonatal, achados específicos ao exame físico, exames laboratoriais e de imagem. O diagnóstico da causa base requer exames direcionados à suspeita principal e deve ser conduzido pelo especialista. O acompanhamento é realizado por equipe multidisciplinar e o início precoce das terapias, independente do diagnóstico final, é imprescindível para melhora da qualidade de vida e realização das adaptações necessárias. O pediatra é o principal profissional responsável pela vigilância e prevenção do desenvolvimento saudável durante a infância. Cabe a ele estar atento aos marcos do desenvolvimento neuropsicomotor, identificar anormalidades e encaminhar para avaliação da Neuropediatria. A RMD pode ter um desfecho negativo e o reconhecimento precoce é crucial para a qualidade de vida dos pacientes e familiares.