

Trabalhos Científicos

Título: Atraso Dos Marcos De Desenvolvimento Neuropsicomotor Como Alerta Para Diagnóstico De Síndrome Genética Rara: Um Relato De Caso

Autores: YASMIN SABOIA MOREIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), RAABE DE JESUS SOUZA (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN), GABRIELLA FIDELIS DE SÁ (UNIVERSIDADE ESTADUAL DO CEARÁ), FRANÇOIS LOIOLA PONTE DE SOUZA (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN), RAIMUNDO DIEGO FERREIRA AMORIM (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN), WALLACE WILLIAM DA SILVA MEIRELES (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN), ERLANE MARQUES RIBEIRO (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN)

Resumo: Os marcos do desenvolvimento neuropsicomotor (DNPM) são um importante reflexo do crescimento fisiológico e sadio. O reconhecimento de atrasos é fundamental para suscitar adequada investigação e diagnóstico de condições para as quais a intervenção precoce seja modificadora de desfechos. Lactente masculino, 2 meses, encaminhado a hospital terciário por queixa de ausência de sustento cefálico e hipotonia desde o nascimento. Durante avaliação, relatou-se baixa movimentação fetal, choro fraco e dificuldade de sucção ao seio, recebendo alta da maternidade em uso de fórmula infantil, com engasgos frequentes. Realizada internação para definição de via alimentar e investigação etiológica. Ao exame físico, observado fácies miopática e sindrômica, achatamento bifrontoparietal, base nasal achatada, filtro nasal amplo, pregas palmares únicas e hipotonia global. Estavam presentes movimentação simétrica de membros, reflexos osteotendíneos, sorriso social e olhar vivo. Iniciada investigação de síndromes hipotônicas, realizando tomografia de crânio, ecocardiograma e ultrassonografia abdominal, sem evidência de alterações. Avaliado por geneticista e realizado estudo molecular para Síndrome de Prader-Willi (SPW), com achado de deleção em heterozigose na região 15q11.2. Após avaliação da fonoaudiologia e definição de via alimentar segura, recebeu alta hospitalar para seguimento ambulatorial multidisciplinar e estimulação precoce. A hipotonia na primeira infância pode decorrer de acometimento do sistema nervoso central, do sistema nervoso periférico ou do sistema musculoesquelético. Nos distúrbios de origem central, o tônus é mais acentuadamente reduzido em comparação à força muscular e os reflexos tendem a ser presentes, enquanto nas causas periféricas a fraqueza é a queixa mais evidente, exemplificada pela incapacidade de mover os membros contra a gravidade, junto à ausência de reflexos. Contudo, alguns distúrbios que são primariamente centrais, como a SPW, podem manifestar-se com hipotonia profunda e astenia, tornando tal diferenciação um desafio. A SPW é um distúrbio genético advindo de alterações no cromossomo 15, cursando com clínica de hipotonia, hipogonadismo, hiperfagia, déficit cognitivo e obesidade potencialmente fatal. Não há perspectiva de cura, contudo, o diagnóstico - realizado por teste genético - e a intervenção precoces são fundamentais para melhorar a qualidade e a expectativa de vida, permitindo manejo adequado das condições associadas. A SPW é uma condição rara e complexa, e requer abordagem multidisciplinar e especializada. O diagnóstico pode preceder o comprometimento clínico significativo, se identificados sinais e sintomas não condizentes com o desenvolvimento esperado para a idade. Assim, é de suma importância que pediatras e puericultores estejam aptos a identificar e a conduzir crianças com atraso do DNPM, propiciando intervenções precoces e assertivas, ganhos neuropsicomotores, sociais e redução de morbidade e custos ao sistema de saúde.