

## Trabalhos Científicos

**Título:** Diagnóstico E Acompanhamento De Síndrome De Phelan-Mcdermid

**Autores:** CARLA LUIZA MARTINS JOCK (UNICESUMAR), MAROA ABDO ABOU MOURAD (UNICESUMAR), ROSIMEIRE FERREIRA MARTINS ()

**Resumo:** A Síndrome de Phelan-McDermid (PMS) é uma desordem genética causada pela haploinsuficiência do gene SHANK3 no cromossomo 22q13.3 caracterizada por transtorno do espectro autista (TEA), deficiência intelectual, anormalidades de fala e linguagem, hipotonia e características dismórficas leves. Paciente masculino de 7 anos com histórico de regressão do desenvolvimento após 1 ano de vida, quando apresentou diminuição do contato ocular, hiperacusia, sialorreia, busca sensorial oral, hiperfoco, autoagressão e estereotípias. Realizado diagnóstico de TEA. Durante o acompanhamento, além do atraso global no desenvolvimento neuropsicomotor evoluiu com crises convulsivas/eventos paroxísticos (olhar fixo, crises de riso, agitação psicomotora), quadros alérgicos e infecções de repetição. Ao exame físico o paciente apresentou hipotonia global e orofacial com “boca em carpa”, e hirsutismo. Dentre os exames realizados para investigação identificou-se pesquisa de anomalias cromossômicas, Array, 22q13.33 - deleção de segmento intersticial de 11Kb do braço longo do cromossomo 22, deleção intragênica do SHANK3, confirmando a Síndrome de Phelan McDermid (OMIM 606232), e deficiência de IgA. Paciente apresentou hiperlactecemia com exoma inconclusivo (2 variantes em heterozigose para gene de herança recessiva - SCL2A2 e ADSL), ressonâncias de crânio, pesquisa de erros inatos do metabolismo e glicosaminoglicanos, cariótipo e PCR X Frágil sem alterações. Realizado tratamento com imunoglobulina e hormônio de crescimento (GH). Atualmente segue em uso de aripiprazol, oxcarbazepina, clobazam, canabidiol, L-Carnitina, Coenzima Q10, e terapias multiprofissionais diárias. A deleção do gene SHANK3 resulta na interrupção da função sináptica. A maioria dos pacientes apresenta atraso em todas as áreas do desenvolvimento. Déficits neurológicos, principalmente convulsões ou anormalidades estruturais cerebrais são característicos. Há comprometimento das habilidades motoras, distúrbios do sono e manifestações neuropsiquiátricas, principalmente o TEA. O uso do GH tem função especial no desenvolvimento de sinapses visto que um dos maiores problemas da PMS é a neurodeficiência causada pela falha de conexões cerebrais. O tratamento com GH também foi associado à melhora clínica do isolamento social, hiperatividade e sintomas sensoriais. A PMS é uma entidade complexa, heterogênea e subdiagnosticada. Reconhecê-la é importante para fornecer avaliações e tratamentos apropriados. O SHANK3 parece ser o gene crítico responsável pelo fenótipo da PMS, embora outros genes possam contribuir para a gravidade ou modular sua apresentação fenotípica. A anamnese e exame físico completos são o primeiro passo na avaliação. Além disso, o acompanhamento terapêutico interdisciplinar e individualizado é essencial, bem como o aconselhamento genético adequado. O pediatra deve se familiarizar para desempenhar um papel fundamental na coordenação do cuidado por meio das diferentes especialidades envolvidas.