



41º CONGRESSO
BRASILEIRO DE
Pediatria
Florianópolis-SC

22 A 26
DE OUTUBRO
DE 2024
FLORIANÓPOLIS - SC



Trabalhos Científicos

Título: Alteração Genética Associada A Atraso No Neurodesenvolvimento: Relato De Caso Em Uma Criança De 3 Anos

Autores: PEDRO SIMÕES DOS SANTOS PILAU (PUCRS), FELIPE KALIL NETO (ESMED/PUCRS), RAFAEL DALLA GIACOMASSA ROCHA THOMAZ (PUCRS), SELENA COELHO XAVIER (PUCRS), FREDERICO MORAIS SCHWINGEL (PUCRS), TIAGO ONOFRIO SOARES (PUCRS), GUILHERME TARNOVSKI DALLAROSA (PUCRS), PEDRO GIANELLI CAZELATO MARTINS (PUCRS), PEDRO MARKUS RODRIGUES (PUCRS), GABRIELA SEQUEIRA DE CAMPOS MORAIS (UNISINOS), GIOVANNI FURLAN DIAZ DEL CASTILLO (PUCRS), GIULIANA GUERREIRO CHIDO (UFRGS), GUSTAVO HENRIQUE FAUTH (PUCRS), PEDRO HENRICO GRAZZIOTIN PORTAL (PUCRS), MARINA RIBEIRO DE MATOS (UFRGS)

Resumo: A epigenética desempenha um papel fundamental no neurodesenvolvimento. Nesse sentido, mutações em genes como a enzima K acetiltransferase 6B (KAT6B), responsável pela acetilação e regulação de diversos outros genes envolvidos na neurogênese, ocasionam síndromes que cursam com atrasos cognitivos e do desenvolvimento neuropsicomotor. Menina de 3 anos é trazida à consulta por quadro de marcha atáxica. Apresenta histórico gestacional de crescimento intrauterino restrito a termo. Em relação aos marcos do desenvolvimento, engatinhou com 1 ano de idade e deambulou com 1 ano e 7 meses. Exame neurológico apresentou atraso no desenvolvimento, marcha atáxica com base alargada, hiperreflexia patelar, hipotonia axial e atraso na aquisição da fala. Iniciada a investigação etiológica com ressonância magnética (RM) a qual apresentou leucopatia periventricular. Da mesma forma, foi solicitada avaliação genética na qual se evidenciou, por meio de exame de exoma, uma alteração no gene KAT6B. Paciente foi encaminhado para acompanhamento com fonoaudiologia e fisioterapia, tendo apresentado importante evolução em seu neurodesenvolvimento, tanto na parte motora quanto comunicativa. O presente caso ilustra a complexidade do manejo do paciente pediátrico. O transtorno do gene KAT6B é uma condição rara com um amplo espectro de achados e poucos casos relatados. O paciente apresentou leucopatia periventricular e atraso no desenvolvimento, principalmente na aquisição da fala, achado este encontrado em até 59% dos portadores da mutação genética. Outros achados importantes que podem ser encontrados são deficiência auditiva e intelectual. Além disso, os portadores dessa mutação podem apresentar agenesia ou hipoplasia de várias estruturas, sendo frequentemente encontradas condições como fenda palatina e hipoplasia de corpo caloso, anomalias genitais (criptorquidia, hipospádia e agenesia unilateral testicular), anomalias cardiovasculares (forame oval patente e defeitos no septo atrial e ventricular) e anomalias musculoesqueléticas. Esse caso reflete a necessidade de se ter alta suspeita de mutações genéticas como diagnóstico diferencial em casos onde haja atraso no desenvolvimento sem outra causa aparente e não relacionada à prematuridade e/ou abusos de substâncias. O relato expõe um distúrbio genético do neurodesenvolvimento extremamente raro, relacionado ao gene KAT6B, no qual o paciente apresentava uma leucopatia periventricular que mantinha relação com os atrasos de fala e motores observados. Além de expor esse caso inabitual, o presente trabalho ressalta a importância de solicitar avaliação genética em pacientes pediátricos com atraso no desenvolvimento e com ausência de manifestações clínicas evidentes de outras patologias. Considerar as mutações genéticas como diagnóstico diferencial pode abrir caminho a um desfecho clínico positivo para o paciente - como visto no presente relato com a positiva evolução da menina - e um diagnóstico inusitado no cotidiano do pediatra.