



22 A 26
DE OUTUBRO
DE 2024
FLORIANÓPOLIS - SC



Trabalhos Científicos

Título: Deficiência Intelectual Associada A Hipotonia Muscular: Relato De Caso Sobre Síndrome De Dias-Logan

Autores: JOYCE CAROLINY ALVES STRALIOTTO (UNIVERSIDADE ESTADUAL DO CENTRO-OESTE), ANA LARA MILIAN PRATES (UNIVERSIDADE ESTADUAL DO CENTRO OESTE (UNICENTRO)), ALINE BESEN TOMASI (UNIVERSIDADE ESTADUAL DO CENTRO-OESTE)

Resumo: A Síndrome de Dias-Logan (SDL), é uma condição rara, com apenas 27 casos no mundo, resulta de uma mutação autossômica dominante ou de variantes patogênicas no gene BCL11A, levando a um transtorno do desenvolvimento intelectual e persistência de hemoglobina fetal. Mutações nesse gene incluem deleções, variantes de códon de parada, deslocamento de quadro e missense. A SDL abrange: atraso de crescimento e desenvolvimento neuropsicomotor, convulsões, transtorno do espectro autista (TEA), deficiência intelectual (DI) variável, distúrbios do sono, microcefalia, características craniofaciais distintas, estrabismo, hipotonia muscular (HM) e dificuldades alimentares. O diagnóstico ocorre através do BCL11A-ID e exames de imagem podem enriquecer a avaliação. Menina, 9 anos, primeira gemelar dicoriônica-diamniótica, apresenta dificuldades de fala e baixo rendimento escolar. Sem intercorrências na gestação e parto cesárea às 39 semanas com 2,5kg, sem necessidade de UTI. Apresentou atraso nos marcos do desenvolvimento e HM: andou sem apoio aos 18 meses, falou aos 12 meses, desfralde aos 5 anos. Está obesa e apresenta altura adequada para idade, embora menor que sua gemelar. Aos 8 anos, cursou com humor deprimido e sentimento de inferioridade que cessaram após fluoxetina e psicoterapia. Hoje, frequente psicopedagoga, é semi-alfabetizada, possui fala compreensível, mas de conteúdo simplório. Após acompanhamento com fisioterapeuta, nutricionista, personal trainer e ballet, notou-se melhora da hipotonia e emagrecimento. Devido a DI leve, TEA nível 1 de suporte e fácies atípica (hipertelorismo, prega epicântica, estrabismo) realizou-se análise genética que mostrou alteração no gene BCL11A (heterozigose - mutação de novo) típica da SDL, ausente na 2º gemelar. O caso clínico ilustra uma manifestação típica da SDL, refletindo a heterogeneidade dessa condição. O diagnóstico ocorreu após análise de exoma, que mostrou a mutação de novo no gene BCL11A, corroborada pela literatura que aponta tais mutações como essenciais para o fenótipo da síndrome. Estudos exploram a importância do gene, a diversidade das mutações e como elas se correlacionam com a gravidade dos fenótipos clínicos, enfatizando a necessidade de uma avaliação genética detalhada para melhor interpretação do espectro clínico da síndrome. O manejo deve ser multidisciplinar, incluindo fisioterapia, nutrição e psicoterapia, entre outros, devido ao impacto positivo de uma abordagem integral para esses pacientes. Este caso também destaca a importância de considerar diagnósticos genéticos em crianças com atraso no desenvolvimento e características dismórficas, mesmo na ausência de antecedentes familiares, dado o potencial de mutações de novo. A SDL destaca a complexidade dos distúrbios genéticos raros e a importância dos diagnósticos diferenciais com análise genética em crianças com DI e dismorfismos, visando tratamentos personalizados com abordagem multiprofissional adequada.