



22 A 26
DE OUTUBRO
DE 2024
FLORIANÓPOLIS - SC



Trabalhos Científicos

Título: Adolescente Com Lisencefalia: Síndrome De Miller-Dieker

Autores: NATÁLYA DUARTE ROCHA DE LIMA MONTEIRO (UNEX), LAURA BEATRIZ CHAGAS SOARES SILVA (UNEX), STEPHANIE MIRANDA FREITAS (UNEX), ALICE OLIVEIRA DE ALMEIDA (UNEX), BRUNA GASSMANN FIGUEIREDO PIRES (UNEX), BRUNO SOUZA BARROS (UNEX), EDUARDA ANTONINI DIAS VILA NAKAGAKI (UNEX), THAIS SOUZA MARQUES (UNEX), PRISCILA BACELAR BURKE GALRAO (UNEX), KEMILY MENESES ALVES (UNEX), NAYARA SOUZA DE OLIVEIRA BENTO (UNEX), MICHAELLE DOS SANTOS NASCIMENTO (UNEX), MARCUS VINICIUS CARDOSO MATOS SILVA (UNEX), MARINA VIEIRA SILVA (HEC), RAQUEL MASCARENHAS FREITAS (UFRB)

Resumo: A síndrome de Miller-Dieker (SMD) é promovida por deleção ou mutação genética rara, de padrão de herança autossômica dominante envolvendo o cromossomo 17p13.3, incluindo o gene PAFAH1B1, também conhecido como LIS1, caracterizada por lisencefalia tipo 1 e anormalidades craniofaciais típicas e deficiência intelectual com convulsões. Este gene é responsável pelo sinal característico da síndrome de lisencefalia, já que codifica proteínas associadas ao movimento neuronal. O objetivo do presente estudo é sistematizar um fluxo para detecção precoce desta síndrome, correlacionando os achados clínicos do paciente com os expostos na literatura, além de reforçar a necessidade de disponibilização e acessibilidade a testes genéticos acurados para um diagnóstico assertivo, tratamento adequado e melhoria da qualidade de vida. Paciente, feminino, 14 anos. Genitora realizou ultrassonografia morfológica com 22 semanas e 5 dias de gestação e constatou agenesia parcial. Com 25 semanas, a ressonância magnética (RNM) fetal evidenciou comunicação do quarto ventrículo através da sua porção pósterio-inferior, com espaço liquórico retro-cerebelar, o que comumente traduz síndrome de Dandy-Walker. Nascida pré-termo de 36s por parto cesárea, peso ao nascer: 2,040g, estatura: 45 cm, perímetro cefálico: 29 cm, perímetro abdominal: 27 cm, perímetro torácico: 28 cm. Desde os 2 meses de vida apresenta paralisia cerebral com dupla hemiparesia espástica, síndrome pseudobulbar, hipoplasia do nervo óptico, crises epilépticas de difícil controle. Possui má formação do sistema nervoso central (SNC) com lisencefalia, hipoplasia do cerebelo e corpo caloso, com grande repercussão no desenvolvimento neuropsicomotor e tetraplégica com hipotonia axial importante. Aos 4 meses de vida foi realizada RNM de crânio que evidenciou agenesia do corpo caloso e lisencefalia e no eletroencefalograma foi demonstrado desorganização da atividade de base e crise de espasmos epilépticos. Ao exame clínico foi detectado microcefalia, micrognatia, estreitamento bitemporal e fronte proeminente, presença de epicanto, fissuras palpebrais com inclinação inferior, base nasal plana, narinas pequenas e antevertidas e lábio superior protuberante. Essas dismorfias faciais típicas da SMD, somadas ao ADNPM, a deficiência intelectual grave secundária a má formação do SNC e as crises epilépticas de difícil controle confirmaram a SMD. Aos 14 anos de idade evoluiu a óbito às custas de complicações pós-operatórias a uma extração dental, a qual não tinha relação com o seu quadro sindrômico. A capacidade de desenvolvimento é reduzida e há atraso mental severo graças à lisencefalia secundária à falha no processo de migração das células cerebrais. O diagnóstico da paciente foi confirmado por fenótipo e desarranjos cerebrais, haja vista que, na maioria das vezes, existe impossibilidade e falta de acessibilidade da realização de testes citogenéticos mais específicos, como o Hibridação in situ por Fluorescência.