

EP-117 - (21SPP-11495) - ATRASO GLOBAL DO DESENVOLVIMENTO PSICOMOTOR EM CRIANÇA COM GANGLIONEUROBLASTOMA: ENTIDADES DISTINTAS?

Rita Amorim¹; Bárbara Pereira-Neto¹; Rita Quental²; Esmeralda Rodrigues³; Ana Maia¹; Cármen Silva⁴

1 - Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar e Universitário São João; 2 - Serviço de Genética Médica, Centro Hospitalar e Universitário São João; 3 - Unidade de Doenças Metabólicas, Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar e Universitário São João; 4 - Unidade de Neurodesenvolvimento, Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar e Universitário São João

Introdução / Descrição do Caso

O diagnóstico etiológico do atraso global do desenvolvimento psicomotor (AGDPM) é desafiante e requer envolvimento multidisciplinar.

Criança com 21 meses, referenciada à consulta de Pediatria por AGDPM significativo. Antecedentes pessoais e familiares irrelevantes. Boa evolução estatura-ponderal. Sem história de eventos paroxísticos. Na consulta, não respondia à chamada, contacto ocular fugaz, sem palavras perceptíveis, não apontava, com procura sensorial oral, estereotípias motoras, mioclonias palpebrais, hipotonia axial e hipertonía apendicular com hiperlaxidez, reflexos osteotendinosos despertáveis e apoio de pé em pontas, sem dismorfias evidentes. A investigação etiológica incluiu ressonância magnética cerebral que foi normal. O perfil de ácidos orgânicos revelou elevação das catecolaminas urinárias pelo que realizou ecografia abdominal que identificou um ganglioneuroblastoma da supra-renal direita, equacionando-se a possibilidade de um síndrome paraneoplásico. Estudo neuro-imunológico negativo. O estudo genético com aCGH e X frágil foi normal. Recentemente, a realização de mendelioma identificou uma variante provavelmente patogénica no gene *CNKSR2*. Atualmente com 4 anos apresenta DPM em evolução lenta mas sem regressão, mantendo seguimento multidisciplinar e intervenção de estimulação multimodal.

Comentários / Conclusões

Variantes patogénicas no gene *CNKSR2* estão associadas à síndrome de défice intelectual ligado ao X tipo Houge que se caracteriza por AGDPM, défice intelectual, atraso da linguagem e início precoce de convulsões. Não está descrita associação com predisposição tumoral, pelo que o ganglioneuroblastoma foi provavelmente um achado acidental. O diagnóstico etiológico do AGDPM permitirá, neste caso, o aconselhamento genético familiar.

Palavras-chave : Atraso global do desenvolvimento psicomotor, Estereotípias, Ganglioneuroblastoma, Hiperlaxidez, Hipotonia axial