

Neurodesenvolvimento | Caso Clínico

EP-116 - (21SPP-11643) - UMA CAUSA RARA DE ATRASO DE DESENVOLVIMENTO NA CRIANÇA

Helena Marques Da Silva¹; Beatriz Parreira De Andrade¹; Rita Quental²; Ana A. Sequeira¹; Sara Figueiredo¹

1 - Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar do Médio Ave (CHMA); 2 - Departamento de Genética, Centro Hospitalar Universitário de São João

Introdução / Descrição do Caso

O atraso de desenvolvimento frequentemente não tem etiologia conhecida, das causas conhecidas destacam-se as doenças genéticas e as complicações pré-natais/perinatais. A Síndrome de Sotos (gigantismo cerebral) é uma doença genética rara com prevalência de 1-9/100000. É responsável por atraso grave do desenvolvimento, e a grande maioria dos casos deve-se a mutações de novo.

Criança de 9 anos, feminino, sem fatores de risco pré-natais/perinatais ou antecedentes familiares de relevo. Apresenta um atraso grave do desenvolvimento, sendo a área da linguagem a mais afetada. Estatura superior ao Percentil 95, macrocefalia, dismorfia facial com rosto longo e estreito e mandíbula proeminente associadas a sopro sistólico grau IV/VI no bordo esternal esquerdo, laxidez articular, sindactilia, braquimetatarsia e valgo do retropé. A RMN-CE mostrou alargamento global dos espaços de circulação do líquido cefalorraquidiano coincidente com hidrocefalia externa. O ecocardiograma revelou Foramen Oval Patente (FOP) e Persistência do Canal Arterial (PCA) restritivo. Estudo metabólico e ecografia renal normais. O estudo genético foi compatível com a Síndrome de Sotos (duplicação c.1654 no gene *NSD1* (*Nuclear Receptor Binding SET Domain Protein 1*)).

Comentários / Conclusões

Os autores realçam a importância da abordagem precoce numa perspetiva multidisciplinar. A Intervenção Precoce na Infância, assim como todos os apoios e orientações sociais e da saúde, são prioritários e fundamentais para o melhor desenvolvimento da criança e para a capacitação da família, promovendo ganhos não somente na idade pediátrica mas principalmente a longo prazo, na idade adulta.

Palavras-chave : Síndrome de Sotos, atraso do desenvolvimento, gigantismo cerebral, Intervenção Precoce na Infância