

Neurodesenvolvimento | Caso Clínico

EP-118 - (21SPP-11709) - ATRASO GLOBAL DO DESENVOLVIMENTO PSICOMOTOR E CRESCIMENTO EXCESSIVO: UMA ETIOLOGIA RARA

Liliana Sá¹; Diana Pinto¹; Anabela Bandeira²; Margarida Azevedo¹; Virgínia Monteiro¹

1 - CHEDV; 2 - CHP

Introdução / Descrição do Caso

Introdução: A Síndrome de Sotos (SS) é uma patologia rara, autossómica dominante, caracterizada por aparência facial típica, crescimento excessivo (altura e/ou perímetro cefálico ³2 desvios-padrão acima da média), atraso global do desenvolvimento psicomotor (AGDPM) e défice cognitivo de gravidade variável. Um alto índice de suspeição em crianças com AGDPM e macrocefalia pode levar à sua identificação precoce.

Descrição dos casos: Descrevem-se os casos clínicos de duas crianças do sexo feminino, sem antecedentes familiares de relevo, seguidas em Consulta de Desenvolvimento por AGDPM. Ambas apresentavam macrocefalia e dismorfias craniofaciais típicas – fronte proeminente, dolicocefalia, estreitamento bitemporal, implantação alta do cabelo, fissuras palpebrais inclinadas para baixo, mento proeminente e implantação baixa dos pavilhões auriculares. As crianças foram submetidas a investigação etiológica com deteção de duas mutações de novo – uma deleção parcial do gene NSD1, associada à SS, e uma mutação do gene NFIX, associada à Síndrome de Sotos 2, também conhecida por Síndrome de Malan. No primeiro caso o diagnóstico foi efetuado aos 18 meses e no segundo aos 10 anos. Ambas mantêm acompanhamento na Consulta de Desenvolvimento, bem como noutras subespecialidades de acordo com as comorbilidades que cada uma apresenta.

Comentários / Conclusões

Discussão: O diagnóstico atempado de SS assim como o seu acompanhamento multidisciplinar permite a deteção e controlo de possíveis complicações, nomeadamente epilepsia, malformações cardíacas e renais, escoliose e tumores. É ainda importante o apoio ao nível educativo e comportamental, complementado sempre que necessário com intervenções específicas, potencializando deste modo o desenvolvimento global destas crianças.

Palavras-chave : Atraso do desenvolvimento, Macrocefalia, Síndrome de Sotos, Síndrome de Malan