

Neurodesenvolvimento | Caso Clínico

PD-274 - (21SPP-11894) - PERTURBAÇÃO DO DESENVOLVIMENTO INTELECTUAL: A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO

Cátia Juliana Silva¹; Sofia Poço Miranda¹; André Costa E Silva¹; André Costa Azevedo¹; Rita Aldeia Da Silva^{1,2}; Helena Ramalho¹; Francisca Martins¹

1 - Unidade Local de Saúde do Alto Minho; 2 - Hospital de Braga

Introdução / Descrição do Caso

A perturbação do desenvolvimento intelectual (PDI) é um transtorno do neurodesenvolvimento com início durante a infância e que se caracteriza por défice no funcionamento intelectual e adaptativo. Quando ocorre em associação com determinados estigmas físicos ou comorbilidades, pode ser reconhecido como uma síndrome.

Criança do sexo masculino referenciada a consulta de desenvolvimento aos 2 anos por atraso da linguagem. Constatado atraso global do desenvolvimento mais acentuado na área da linguagem e má evolução estaturó-ponderal. Apresentava sopro cardíaco sistólico, face peculiar com fendas palpebrais com inclinação inferior, lábio inferior evertido, pavilhões auriculares pequenos e de implantação baixa e discreta sindactilia do 2º e 3º dedos dos pés. Iniciada intervenção por terapia da fala, terapia ocupacional e fisioterapia. Realizou cariótipo, estudo metabólico, estudo do gene FMR1 e RMN craneoencefálica, todos sem alterações. Referenciado a consulta de genética onde foi realizado estudo molecular de Rubinstei Taybi e array CGH, ambos sem alterações, e sequenciação do exoma clínico onde foi detetada variante em hemizigotia, provavelmente patogénica, c.457C>T p. (Gln153*) no gene CUL4B. Este resultado suporta uma etiologia genética para o quadro descrito.

Comentários / Conclusões

A ausência de esclarecimento etiológico não deve atrasar o início da intervenção necessária. A evolução do fenótipo deve ser avaliada periodicamente pois podem surgir novos dados que orientem a investigação. Os avanços no estudo genético têm permitido estabelecer o diagnóstico etiológico em algumas crianças com síndromes dismórficas e, consequentemente, o rastreio de comorbilidades associadas conhecidas e o aconselhamento genético do doente e familiares.

Palavras-chave : Síndrome de Cabezas, Perturbação de Desenvolvimento Intelectual