

Genética | Caso Clínico

EP-118 - (1JDP-10253) - SÍNDROME DA MICRODELEÇÃO 15Q24 – UMA ETIOLOGIA RARA DE ATRASO DO DESENVOLVIMENTO PSICO-MOTOR

Rita Amorim¹; Rita Quental²; Miguel Leão²; Micaela Guardiano³

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

Introdução / Descrição do Caso

O atraso do desenvolvimento psico-motor é uma condição com múltiplas etiologias. O avanço da genética tem permitido cada vez mais identificar patologias que estão na sua origem.

Criança de 3 anos, sexo masculino, previamente saudável, orientada para a consulta de neurodesenvolvimento por atraso na linguagem. Sem antecedentes familiares de relevo. Foi constatado um atraso significativo da linguagem com perturbação da comunicação e dificuldades no jogo simbólico e motricidade. Ao exame objetivo apresentava macrocefalia e dismorfias faciais (testa alta e implantação do cabelo em V). Iniciou terapia da fala, terapia ocupacional e ensino especial. Durante a investigação etiológica, realizou uma ressonância magnética cerebral que revelou alterações da substância branca frontal esquerda. O estudo por array-CGH revelou uma microdeleção 15q23-24.1, *de novo*. Atualmente, aos 6 anos, mantém um atraso da linguagem marcado, dificuldade na compreensão da linguagem, défice cognitivo sob ensino especial com pouco aproveitamento, obsessão com rotinas, auto-agressividade e ausência de controlo de esfíncteres. Está medicado com risperidona e mantém seguimento multidisciplinar.

Comentários / Conclusões

A Síndrome da Microdeleção 15q24 é uma anomalia cromossómica rara causada por uma deleção em heterozigotia, de dimensão variável, no cromossoma 15q24, envolvendo vários genes. O fenótipo é heterogéneo, embora muitos doentes apresentam dismorfias faciais e atraso do desenvolvimento motor e da linguagem significativo, presentes no nosso doente. Alterações na ressonância cerebral também estão associadas. Um diagnóstico precoce é crucial para a orientação multidisciplinar destas crianças e conseqüentemente melhorar o seu prognóstico e permitir o aconselhamento genético.

Palavras-chave : Atraso de Desenvolvimento Psico-motor, Síndrome da Microdeleção 15q24